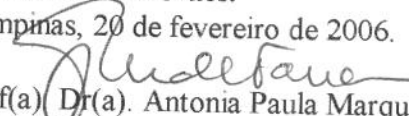


ANA MARIA SILVEIRA MACHADO DE MORAES

Este exemplar corresponde à versão final da Tese de Doutorado apresentada ao Curso de Pós-Graduação Ciências Médicas da Faculdade de Ciências Médicas da UNICAMP, para obtenção do título de Doutor em Ciências Médicas, área de Genética do(a) aluno(a) **Ana Maria Silveira Machado de Moraes.**

Campinas, 20 de fevereiro de 2006.


Prof(a) Dr(a). Antonia Paula Marques de Faria
Orientador(a)

PERCEPÇÃO, CONHECIMENTO E ATITUDE DE PROFISSIONAIS DE
SAÚDE E DE MÃES SOBRE FATORES DE RISCO E PREVENÇÃO DO
RETARDO MENTAL

CAMPINAS

2006

i

**BIBLIOTECA CENTRAL
DESENVOLVIMENTO
COLEÇÃO
UNICAMP**

ANA MARIA SILVEIRA MACHADO DE MORAES

**PERCEPÇÃO, CONHECIMENTO E ATITUDE DE PROFISSIONAIS DE
SAÚDE E DE MÃES SOBRE FATORES DE RISCO E PREVENÇÃO DO
RETARDO MENTAL.**

**Tese de Doutorado apresentada à Pós-
Graduação da Faculdade de Ciências
Médicas da Universidade Estadual de
Campinas para obtenção do título de
Doutora em Ciências Médicas, na área
de Genética Médica.**

Orientadora: Profa. Dra. Antônia Paula Marques de Faria

Co-orientador: Prof. Dr. Luis Alberto Magna

CAMPINAS

2006

iii

UNIDADE	BC
Nº CHAMADA	T/UNICAMP
	M791p
V	EX
TOMBO BC/	68737
PROC.	16.123-06
C	☐
D	☒
PREÇO	1,00
DATA	02/06/06
Biblioteca	382978

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

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

M791p

Moraes, Ana Maria Silveira Machado de

Percepção, conhecimento e atitude de profissionais de saúde e de mães sobre fatores de risco e prevenção do retardo mental / Ana Maria Silveira Machado de Moraes. Campinas, SP : [s.n.], 2006.

Orientadores : Antonia Paula Marques de Faria, Luis Alberto Magna

Tese (Doutorado) Universidade Estadual de Campinas. Faculdade de Ciências Médicas.

1. Retardo Mental. 2. Prevenção primária. 3. Saúde pública. 4. Genética. 5. Genética médica. I. Faria, Antonia Paula Marques de. II. Magna, Luis Alberto. III. Universidade Estadual de Campinas. Faculdade de Ciências Médicas. IV. Título.

Slp/FCM

Título em ingles : "Perceptions, knowledge and attitudes of health professionals and mothers about risk factors and prevention of mental retardation"

Keywords: • Mental retardation

- Primary prevention
- Public health
- Genética
- Genética médica

Área de concentração : Genética Médica

Titulação: Doutorado

Banca examinadora : Profa. Dra. Antonia Paula Marques de Faria (Orient.)

Prof Dr Decio Brunoni

Prof Dr Victor Faria Evangelista Ferraz

Prof Dr Carlos Roberto Silveira Correa

Prof Dr Antonio Sergio Ramalho

Data da defesa: 20 /02 /2006

Banca examinadora da tese de Doutorado

Orientador(a): Prof(a). Dr(a). Antonia Paula Marques de Faria

Membros:

1. Prof. Dr. Victor Faria Evangelista Ferraz

2. Prof. Dr. Décio Brunoni

3. Prof. Dr. Carlos Roberto Silveira Correa

4. Prof. Dr. Antonio Sérgio Ramalho

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

Data: 20/02/2006

DEDICATÓRIA

Aos meus pais,
Adhais e Maud (*in memoriam*)
e aos meus filhos,
César Augusto e Isabela.

AGRADECIMENTOS

À Profa. Dra. Antônia Paula Marques de Faria, por ter me proporcionado a oportunidade de desenvolver este trabalho, pelo apoio recebido e confiança depositada.

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

Aos Professores do Departamento de Genética Médica da Unicamp pelo convívio nesses 4 anos.

Aos funcionários do Departamento de Genética Médica da Unicamp, em especial a Sra. Maria Cláudia Furlan, pela assistência prestada sempre que solicitada.

À Universidade Estadual de Maringá e a CAPES, que viabilizaram o desenvolvimento deste projeto.

Aos colegas da Área de Pediatria da Universidade Estadual de Maringá, por terem assumido minhas funções durante o período de pós-graduação.

Ao amigo e colega de trabalho Prof. Dr. Valter Augusto Della Rosa, pelo incentivo e sugestões, sempre valiosas.

À Profa. Dra. Iris Ferrari, que me introduziu no estudo da Genética Clínica.

À amiga e colega Profa. Dra. Maria Bernadete Gonçalves, pelo incentivo e apoio incondicional.

Ao meu irmão Urbano e à minha cunhada Fabíola, pela amizade, incentivo e apoio incondicional.

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

SUMÁRIO

	Página
RESUMO	xxxiii
ABSTRACT	xxxvii
1. INTRODUÇÃO E JUSTIFICATIVA	41
2. OBJETIVOS	45
3. REVISÃO DA LITERATURA	47
3.1. RETARDO MENTAL	47
3.1.1. Definição e classificação.....	47
3.1.2. Epidemiologia.....	49
3.1.3. Etiologia.....	50
3.1.4. Prevenção.....	55
3.2. CONTRIBUIÇÃO DOS PROFISSIONAIS DE SAÚDE DA ATENÇÃO PRIMÁRIA PARA A GENÉTICA MÉDICA	64
3.3. A GENÉTICA MÉDICA NO BRASIL	73
3.4. GENÉTICA COMUNITÁRIA	75
4. CASUÍSTICA E MÉTODO	81
4.1. LOCAL DE DESENVOLVIMENTO DA PESQUISA	81
4.2. POPULAÇÃO DE ESTUDO E CRITÉRIOS DE INCLUSÃO E EXCLUSÃO	82

4.3. TAMANHO DA AMOSTRA	83
4.4. COLETA DE DADOS	84
4.5. ANÁLISE DOS DADOS	87
4.6. ASPECTOS ÉTICOS	87
4.7. ESTUDO PILOTO	87
5. RESULTADOS	91
5.1. PROFISSIONAIS DE SAÚDE	91
5.1.1. Caracterização da população	92
5.1.2. Percepção e conhecimento sobre demanda por atendimento em genética, prevalência, etiologia e prevenção do RM	96
5.1.3. Conhecimento de terminologia básica em genética, agentes teratogênicos, técnicas de diagnóstico pré-natal e triagem neonatal	101
5.1.4. Atitude preventiva para RM e/ou defeitos congênitos	118
5.1.5. Opinião dos profissionais de saúde sobre fatores que influenciam no atendimento do paciente com uma doença geneticamente determinada na rede de atenção primária à saúde	122
5.1.6. Comentários	125
5.2. MÃES	127
5.2.1. Caracterização da população.....	127
5.2.2. Atitude dos profissionais de saúde em relação à prevenção do RM e/ou defeitos congênitos, avaliada através das mães.....	130
5.2.3. Conhecimento das mães sobre terminologia básica em genética, etiologia e prevenção do RM.....	133

6. DISCUSSÃO	139
7. CONCLUSÃO	167
8. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	171
9. ANEXOS	189
9.1.PARECER DO COMITÊ PERMANENTE DE ÉTICA EM PESQUISA ENVOLVENDO SERES HUMANOS DA UNIVERSIDADE ESTADUAL DE MARINGÁ	191
9.2. PARECER DA SECRETARIA MUNICIPAL DE SAÚDE DO MUNICÍPIO DE MARINGÁ	193
10. APÊNDICES	195
10.1. NASCIMENTOS OCORRIDOS EM MARINGÁ, NO PERÍODO DE 1999 A 2002	197
10.2.AÇÕES PREVENTIVAS DO PROTOCOLO DE ATENÇÃO PRIMÁRIA DO MUNICÍPIO DE MARINGÁ	199
10.3.CARTA DE APRESENTAÇÃO ENDEREÇADA AOS PROFISSIONAIS DE SAÚDE	203
10.4.QUESTIONÁRIO APLICADO AOS PROFISSIONAIS DE SAÚDE	205
10.5. ENTREVISTA APLICADA ÀS MÃES	211
10.6. TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO	215
10.7. TRABALHOS APRESENTADOS EM CONGRESSOS NA FORMA DE PAINEL	217
10.8. ARTIGOS SUBMETIDOS A PUBLICAÇÃO	223
10.9. ESTUDO PILOTO	243

LISTA DE ABREVIATURAS

APAE	Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais
DFTN	Defeito de fechamento de tubo neural
ECLAMC	Estudo Colaborativo Latino-Americano de Malformações Congênitas
FMR-1	<i>Fragile-X Mental Retardation</i>
FMRP	<i>Fragile-X Mental Retardation Protein</i>
FENAPAEs	Federação Nacional das APAEs
FEPE	Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional
HUM	Hospital Universitário de Maringá
IBGE	Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística
IDH	Índice de Desenvolvimento Humano
ISONG	<i>The International Society of Nurses in Genetics</i>
NCHPEG	<i>National Coalition for Health Professional Education in Genetics</i>
PHPN	Programa de Humanização do Pré-natal e do Nascimento
PNI	Programa Nacional de Imunizações
PNTN	Programa Nacional de Triagem Neonatal
PSF	Programa de Saúde da Família
PTN	Programa de Triagem Neonatal
QI	Quociente intelectual
RM	Retardo mental
SD	Síndrome de Down
SIAT	Sistema Nacional de Informação sobre Agentes Teratogênicos
SIEM	Sistema de Informações sobre Erros Inatos do Metabolismo
SINASC	Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos

SUS	Sistema Único de Saúde
TCLE	Termo de Consentimento Livre e Esclarecido
UBS	Unidade Básica de Saúde
UEM	Universidade Estadual de Maringá
WHO	<i>World Health Organization</i>

LISTA DE TABELAS

	Pág.
Tabela 1. Características dos profissionais de saúde	92
Tabela 2. Distribuição dos médicos de acordo com a área de atuação nas Unidades Básicas de Saúde	93
Tabela 3. Distribuição dos médicos de acordo com as especialidades	94
Tabela 4. Distribuição dos profissionais de saúde de acordo com cursos de pós-graduação	95
Tabela 5. Distribuição dos profissionais de saúde quanto à disciplina de genética da graduação e treinamento em genética médica	95
Tabela 6. Distribuição dos profissionais de saúde de acordo com o hábito e a frequência de leitura de artigos de genética médica	96
Tabela 7. Pacientes com doença genética atendidos nos últimos 12 meses, pelos participantes da pesquisa	97
Tabela 8. Pacientes com doença genética atendidos nos últimos 12 meses, de acordo com a área de especialização dos médicos	97
Tabela 9. Respostas dos profissionais de saúde quando questionados se perceberam aumento na demanda por atendimento em genética médica	98
Tabela 10. Respostas dos médicos quando questionados se perceberam aumento na demanda por atendimento em genética médica, de acordo com a área de especialização	98

Tabela 11. Estimativa dos profissionais de saúde sobre a prevalência do RM na população geral	99
Tabela 12. Estimativa dos profissionais de saúde sobre a contribuição do genoma para a etiologia do RM	100
Tabela 13. Estimativa dos profissionais de saúde sobre a percentagem de RM evitável	100
Tabela 14. Estimativa dos médicos sobre a percentagem de RM evitável, de acordo com a especialidade	101
Tabela 15. Respostas dos profissionais de saúde quando questionados se têm noção da diferença entre gene e cromossomo	101
Tabela 16. Respostas dos médicos quando questionados se têm noção da diferença entre gene e cromossomo, de acordo com a área de especialidade	102
Tabela 17. Respostas dos profissionais de saúde quando questionados se o risco de doença de herança autossômica recessiva aumenta com o número de filhos afetados	102
Tabela 18. Respostas dos médicos quando questionados se o risco de doença de herança autossômica recessiva aumenta com o número de filhos afetados, de acordo com a área de especialização	103
Tabela 19. Segurança dos profissionais de saúde para orientar sobre o efeito de alguns agentes teratogênicos	104
Tabela 20. Segurança dos médicos para orientar sobre o efeito de alguns agentes teratogênicos, de acordo com a área de especialização	105

Tabela 21. Segurança dos profissionais de saúde para orientar sobre a indicação e riscos de técnicas de diagnóstico pré-natal	106
Tabela 22. Segurança dos médicos para orientar sobre a indicação e riscos de técnicas de diagnóstico pré-natal, segundo a área de especialização .	107
Tabela 23. Testes que fazem parte do PNTN, segundo os profissionais de saúde	108
Tabela 24. Testes que fazem parte do PNTN, segundo os médicos	109
Tabela 25. Segurança dos profissionais de saúde para obter a história familiar e construir o heredograma	110
Tabela 26. Respostas influenciadas pelo local de trabalho dos médicos	112
Tabela 27. Respostas dos médicos sobre o PNTN, quanto ao local de trabalho ..	112
Tabela 28. Segurança para orientar sobre biópsia de vilo corial em relação ao tempo de formado dos profissionais de saúde	114
Tabela 29. Atitude dos profissionais de saúde durante consultas de pré-nupcial .	118
Tabela 30. Atitude dos médicos durante consultas de pré-nupcial	118
Tabela 31. Atitude dos profissionais de saúde durante consultas rotineiras a mulheres em idade reprodutiva	120
Tabela 32. Atitude dos médicos durante consultas rotineiras a mulheres em idade reprodutiva, segundo a área de especialização	121
Tabela 33. Fatores que dificultam ou impedem o atendimento de pacientes e/ou familiares com doença genética pelo profissional de saúde não-geneticista	122

Tabela 34. Fatores que podem favorecer o êxito de programas comunitários de prevenção do RM	124
Tabela 35. Disposição dos profissionais de saúde para participar de programa de educação em genética	125
Tabela 36. Características das mães quanto à idade, ao número de gestações e às consultas de pré-natal	127
Tabela 37. Características das mães, quanto à escolaridade	128
Tabela 38. Características das mães quanto à situação conjugal, ao planejamento da gravidez e à avaliação médica pré-concepção	129
Tabela 39. Respostas das mães quando questionadas se o profissional de saúde perguntou sobre fatores de risco para RM e/ou defeitos congênitos, de acordo com o local das consultas	130
Tabela 40. Percentagem das mães que receberam orientação alimentar no pré-natal, de acordo com o local das consultas	131
Tabela 41. Participação do profissional de saúde como agente transmissor de informações sobre saúde, durante o pré-natal	131
Tabela 42. Percentagem das mães que tiveram outras fontes de informações, além dos profissionais de saúde, de acordo com o local do pré-natal	132
Tabela 43. Percentagem das mães que tiveram outras fontes de informações além dos profissionais de saúde, de acordo com a escolaridade	132
Tabela 44. Origem das diferentes fontes de informações, em relação à escolaridade das mães	133
Tabela 45. Conhecimento das mães sobre terminologia básica de genética médica	134

Tabela 46. Percepção das mães sobre fatores de risco elevado para filhos com RM e/ou defeitos congênitos	135
Tabela 47. Conhecimento das mães sobre prevenção de rubéola e toxoplasmose	136
Tabela 48. Conhecimento das mães sobre a época adequada para a realização do “Teste do Pezinho”	136
Tabela 49. Respostas das mães sobre o motivo para a realização do “Teste do Pezinho”	137

LISTA DE GRÁFICOS

	Pág.
Gráfico 1. Contribuição do genoma para a etiologia do RM, segundo o local de trabalho dos médicos	111
Gráfico 2. Disciplina de genética na graduação, de acordo com o local de trabalho dos médicos	113
Gráfico 3. Segurança para orientar sobre a cordocentese, segundo o tempo de formado dos profissionais de saúde	114
Gráfico 4. Pesquisa da fibrose cística no PNTN de acordo com o tempo de formado dos profissionais de saúde	115
Gráfico 5. Disposição dos profissionais de saúde para participarem de programa de educação em genética, de acordo com o tempo de formado	116
Gráfico 6. Hábito de leitura de artigos de genética de acordo com o tempo de formado dos médicos	116
Gráfico 7. Procedência dos artigos de genética de acordo com o tempo de formado dos profissionais de saúde	117
Gráfico 8. Hábito de leitura de artigos de genética de acordo com o tempo de formado dos médicos	117

RESUMO

Foi realizado um estudo de levantamento, para averiguar o perfil do atendimento preventivo para retardo mental (RM) na rede de atenção primária do município de Maringá, Paraná. Aplicou-se um questionário a 90 médicos, compreendendo pediatras, ginecologistas-obstetras, clínicos gerais e médicos do Programa de Saúde da Família, e a 66 enfermeiros que trabalham na rede municipal de saúde, e uma entrevista estruturada a 100 mães residentes no município, escolhidas aleatoriamente, a partir do cadastro de nascidos-vivos do ano de 2003. A coleta de dados entre os profissionais de saúde foi realizada no período de agosto a dezembro de 2003 e a entrevista com as mães, entre junho e outubro do mesmo ano. Os dados dos profissionais de saúde foram analisados pela comparação das respostas entre médicos e enfermeiros e entre as especialidades dos médicos. Para o grupo das mães, os dados foram analisados pela comparação do grupo que fez o pré-natal na rede pública com o atendido na rede privada. As variáveis qualitativas foram comparadas pelo teste do qui-quadrado e as quantitativas pelo teste *t* de Student. Os resultados demonstraram que 69,7% dos médicos e 78,8% dos enfermeiros desconhecem a prevalência do RM ($p=0,011$); 63,3% dos médicos e 65,2% dos enfermeiros não sabem qual é a fração de RM evitável ($p=0,764$); 16,5% dos médicos e 45,6% dos enfermeiros não têm segurança para orientar sobre o efeito teratogênico do etanol ($p=0,001$); 45,7% e 80,3% dos médicos, 77,2% e 96,4% dos enfermeiros não se sentem seguros para orientar sobre a translucência nugal e sobre o teste triplo, respectivamente ($p=0,001$ e $p=0,053$). Comparando as respostas dos médicos, os pediatras (71,4%) e os clínicos gerais (54,8%) demonstraram maior insegurança para orientar quanto aos efeitos teratogênicos do misoprostol do que os ginecologistas obstetras (11,8%) e sobre as técnicas de diagnóstico pré-natal. Entre as mães, 65% não planejaram a gravidez; a maioria não foi questionada sobre história familiar de retardo mental (70%) ou sobre consangüinidade (84%); a maioria desconhece diagnóstico pré-natal (83%) e aconselhamento genético (92%), e 46% desconhecem a associação entre idade materna e risco aumentado de filho com síndrome de Down.

Conclui-se que a busca de situações de risco, no que se refere à exposição a fatores deletérios do ambiente e a antecedentes familiares relevantes, não está sendo feita na prática e que a maior parte das mães desconhece informações básicas sobre fatores de risco comuns para RM. Portanto, é necessário que sejam adotadas medidas de educação em genética para que os profissionais de saúde passem a reconhecer a importância dos fatores de risco e da história familiar na identificação e prevenção do RM, incluindo a busca desse tipo de informação à sua prática rotineira; sejam desenvolvidos programas educacionais sobre fatores de risco e meios de prevenção dessa condição, no âmbito da saúde pública, de fácil compreensão e incorporação pela população geral, bem como a disponibilização de material de orientação para o manejo dos pacientes com problemas genéticos, incluindo RM e/ou defeitos congênitos.

Palavras-chave: 1- retardo mental; 2- prevenção primária; 3- saúde pública; 4- genética; 5- genética médica.

ABSTRACT

This is a survey to verify the preventive attendance profile for mental retardation (MR) in the primary health service in the town of Maringá, Paraná. A questionnaire was applied to 90 physicians, involving pediatricians, gynecologist obstetricians, general practitioners and family physicians, as well as to 66 nurses and a structural interview was also applied to 100 mothers who live in the city. The health professionals work for the health municipal service and the mothers were selected at random based on the official register of born-alive individuals in 2003. Data collection related to the health professionals was carried out from August to December, 2003, and the interviews with the mothers from June to October of the same year. The data of the health professionals had been analyzed by the comparison of the answers between physicians and nurses and among the physicians' specialties. Dates related to mothers were analyzed through the comparison between the group assisted at the health public system and the ones assisted at the private system. The qualitative variables had been compared by the test of the Chi-square and the quantitative variables by the Student's *t* test. The findings showed that 69.7% of the physicians and 78.8% of the nurses do not know MR prevalence ($p= 0.011$); 63.3% of the physicians and 65.2% of the nurses do not know the fraction can be avoided ($p= 0.764$); 16.5% of the physicians and 45.6% of the nurses are not self-confident in order to inform the patients on ethanol teratogenic effect ($p= 0.001$); 45.7% and 80.3% of the physicians and 77.2% and 96.4% of the nurses are not self-confident in the sense of giving information on the nuchal translucence and about the triple test, respectively ($p= 0.001$ and $p= 0.053$). Comparing the physicians, pediatricians (71.4%) and the general practitioners (54.8%) showed higher unsteady behavior to guide on the teratogenic effects of misoprostol instead of the gynecologists obstetricians (11.8%) and about the prenatal diagnostic techniques. Considering the mothers, 65% had not planned pregnancy. Most of them had not been questioned on either the familial MR (70%) or consanguinity (84%) and are not aware of the prenatal diagnosis (83%) and genetic counseling (92%); 46% do not know the association between the maternal age and the increased risk to have a child with Down syndrome. It was concluded that the search for risk situations, regarding the exposure to environmental deleterious factors and the relevant

familial ancestors, in fact, has not been performed and most of mothers do not know the basic information on the common risk factors for MR. Therefore, it is necessary that measures on genetic education are adopted, so that the health professionals can recognize the importance of both the risk factors and familial history for identifying and preventing this condition and include the search for such information in their daily practice. It is also recommended to develop educational programs on risk factors in the public health service as well as a guidance material to help the health professionals to deal with patients who have genetic problems, including MR and/or birth defects.

Key-words: 1- mental retardation; 2- primary prevention; 3- public health; 4- genetics; 5- medical genetics.

1. INTRODUÇÃO E JUSTIFICATIVA

O RM (RM) isolado ou associado a defeitos congênitos tem sido uma das principais circunstâncias consideradas na avaliação da qualidade de vida das pessoas. Para o indivíduo e sua família, representa limitação em diferentes graus, em todas as áreas da vida, conseqüente à necessidade de supervisão, suporte e proteção permanente. Para a coletividade, pode ser considerado problema de saúde pública tendo em vista a prevalência elevada e as conseqüências negativas para a produtividade e as relações sociais, além do aumento na demanda por serviços médicos e educacionais especializados (MACLEOD, 1993; YEARGIN-ALLSOPP et al., 1997; CURRY et al., 1997; BATTAGLIA e CAREY, 2003).

No Brasil, segundo dados do Censo Demográfico 2000 (IBGE, 2000), existem em torno de 2,8 milhões deficientes mentais, correspondendo a 1,6% da população residente no país, dados esses provavelmente subestimados. Na rede de ensino, estão inseridos 566.753 jovens com algum tipo de deficiência, dos quais 62,7% são portadores de RM (BRASIL, 2005). Na literatura internacional, dados demonstram que essa condição compromete cerca de 2 a 3% da população dos países desenvolvidos, podendo atingir índices cerca de 3 vezes maiores nos países em desenvolvimento (DAILY et al., 2000; DURKIN, 2002).

Diante disso, esclarecer as causas e buscar alternativas para a prevenção dessa condição tem sido uma preocupação de vários pesquisadores da área da saúde (ENUMO e KERBAUY, 1994; STEVENSON et al., 1996; CAMP et al., 1998; FÉLIX et al., 1998; ASSUMPÇÃO JR et al., 1999; CROEN et al., 2001; CHAPMAN et al., 2002; ENUMO e TRINDADE, 2002; ARVIO e SILLAMPAA, 2003; ANSELMi et al., 2004).

Diversos autores têm demonstrado que é possível reduzir em até 40% o risco de uma criança ser afetada por RM, por meio de medidas que promovam a saúde do binômio mãe-filho. Atendimento pré-natal e perinatal adequados, aconselhamento genético e diagnóstico pré-natal dirigido aos casais de maior risco, imunização, nutrição adequada da mãe e da criança, uso de ácido fólico pré-concepção e medidas educativas para diminuir a ingestão de álcool, são algumas das estratégias de prevenção primária úteis na redução da prevalência do RM e/ou defeitos congênitos (OPITZ, 1984; STEVENSON et al., 1996).

Nesse contexto, pediatras, ginecologistas-obstetras, clínicos gerais e médicos do Programa de Saúde da Família (PSF), ou ainda enfermeiros, por manterem contato mais freqüente com a população geral, passam a ter grande responsabilidade no manejo dos casos. Em se tratando de RM, mesmo que as causas ambientais ainda sejam relevantes na etiologia (STEVENSON et al., 1996; YEARGIN-ALLSOPP et al., 1997), a necessidade de diagnóstico diferencial com doenças genéticas também exige noções de genética (CURRY et al., 1997; BATTAGLIA e CAREY, 2003). Entretanto, diversos estudos têm demonstrado a falta de conhecimento sobre o tema entre médicos e enfermeiros não geneticistas, o que pode contribuir para o atraso do diagnóstico e manejo adequado do paciente (SUMMERTON e GARROD, 1997; SUCHARD et al., 1999; TERZIOGLU e DINÇ, 2004; BAARS et al., 2005a).

Aliado a este fato associa-se a ausência de uma política nacional voltada para registro, diagnóstico, tratamento e prevenção de doenças genéticas e anomalias congênitas, bem como para facilitar o acesso a serviços de genética para a população em geral, especialmente nas regiões mais pobres do país (MARQUES-DE-FARIA et al., 2004).

Contudo, mesmo para aquelas pessoas que moram nas regiões com melhores indicadores de saúde (Regiões Sul, Sudeste e Centro-Oeste), os serviços de genética não estão amplamente disponíveis. Estudo realizado por ACOSTA e FERRAZ em 2000 (citado por MARQUES-DE-FARIA et al., 2004), revelou que dos 64 serviços de genética existentes no país, 58% (37) estão localizados na Região Sudeste (75,7% no Estado de São Paulo), 26% (17) na Região Sul, 11% (7) na Região Nordeste e 5% (3) na Região Centro-Oeste. Deve-se, ainda, levar em consideração a variedade de serviços oferecidos. Alguns estão capacitados para atendimento clínico, de laboratório e de pesquisa, enquanto outros só disponibilizam atendimento para aconselhamento genético. Os serviços mais completos estão localizados em hospitais universitários de nível terciário localizados nas Regiões Sul e Sudeste, mas, mesmo assim, poucos estão equipados para realizar análise cromossômica de alta-resolução, hibridação *in situ* por fluorescência e testes de DNA, demonstrando a necessidade de grandes investimentos para que o atendimento em genética esteja disponível com equidade para toda a população.

Neste contexto, a idéia desta pesquisa surgiu da necessidade de criar alternativas que tornem o atendimento em genética acessível a um maior número de pessoas e de

desenvolver um programa de prevenção para o RM, haja vista a sua relevância para a saúde do indivíduo e da coletividade.

Porém, para propor ações de prevenção em saúde pública é necessário, primeiramente, conhecer o ambiente e os atores que serão alvo do programa. Sendo assim e, tendo em vista a escassez de dados nacionais sobre programas de prevenção do RM e sobre o envolvimento dos profissionais de saúde da atenção primária com a genética médica, este estudo realizou a pesquisa de dados que possam subsidiar a elaboração de um programa comunitário para a prevenção do RM, a ser desenvolvido na rede de atenção primária do município de Maringá, PR, e que possa ser estendido a outras cidades com características semelhantes.

2. OBJETIVOS

- 2.1. Avaliar a percepção, o conhecimento e a atitude de profissionais de saúde que atuam na atenção primária quanto aos fatores de risco genético e ambiental relacionados ao RM e às medidas preventivas disponíveis, bem como a disposição destes em participarem de um programa comunitário preventivo nesse campo.
- 2.2. Avaliar se os profissionais do sistema de saúde oferecem informações às mulheres em idade fértil quanto aos riscos genético e ambiental relacionados ao RM e às medidas preventivas disponíveis e o nível de conhecimento retido por essa população.
- 2.3. Avaliar as medidas preventivas para RM e/ou defeitos congênitos, eventualmente já implantadas na rede de saúde pública do município em estudo.

3. REVISÃO DA LITERATURA

3.1. RETARDO MENTAL

3.1.1. Definição e classificação

O RM representa importante capítulo na medicina, sendo uma das categorias mais amplas de distúrbios que assolam as populações dos países desenvolvidos e em desenvolvimento. É uma inaptidão duradoura caracterizada por prejuízo nas habilidades mentais e adaptativas, com etiopatogenia complexa e ainda pouco conhecida, que resulta em grande impacto para a saúde pública e para a sociedade. Nas últimas décadas, intervenções na área da saúde têm contribuído para a diminuição da mortalidade infantil e, com isto, os distúrbios do desenvolvimento e as anomalias congênitas têm emergido como um problema mundial de saúde pública.

A redução da capacidade intelectual pode ser designada de diferentes formas. Os termos *RM* e *deficiência* mental, em geral, têm sido usados como sinônimos. A rigor, teriam diferentes interpretações. Segundo OPITZ (1984), por exemplo, o RM relaciona-se ao atraso do desenvolvimento neuropsicomotor durante a infância, independentemente dos mecanismos etiológicos, enquanto a deficiência mental deve significar o atraso acentuado da função mental do adulto, conseqüente ao RM que ocorreu na infância.

A Associação Americana de Psiquiatria define RM como uma função intelectual significativamente abaixo da média, demonstrada por quociente intelectual (QI) menor ou igual a 70 (Critério A). O rebaixamento intelectual deve vir acompanhado de limitações significativas nas habilidades adaptativas em pelo menos duas das seguintes áreas: comunicação, cuidados pessoais, atividades cotidianas, sociais e de vida comunitária, autocontrole, saúde e segurança, atividades acadêmicas, de lazer e de trabalho (Critério B) e ter início antes dos 18 anos de idade (Critério C) (AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION, 1994). O critério A, por sua vez, é subdividido em graus, de acordo com a gravidade do comprometimento intelectual, resultando em 4 categorias:

RM leve: QI entre 50-55 a 70;

RM moderado: QI entre 35-40 a 50-55;

RM grave: QI entre 20-25 a 35-40;

RM profundo: QI inferior a 20 ou 25.

Deve-se ter em conta, porém, que esses testes são instrumentos imperfeitos e difíceis de serem aplicados e interpretados, principalmente em crianças menores de 5 anos de idade. Por isso, para SHEVELL et al. (2003), os termos *Retardo* ou *Deficiência Mental* deveriam ser reservados para indivíduos entre 5 e 18 anos; para crianças menores, é preferível “*Atraso Global do Desenvolvimento*”. Além do mais, condições como paralisia cerebral e certas doenças musculares, além de privações emocionais e nutricionais, por exemplo, também podem ocasionar atraso no desenvolvimento global, sem, no entanto, comprometer, necessariamente, a capacidade intelectual da criança.

A ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DE SAÚDE (1997), por sua vez, define RM como “Parada do desenvolvimento ou desenvolvimento incompleto do funcionamento intelectual, caracterizados essencialmente por um comprometimento, durante o período de desenvolvimento, das faculdades que determinam o nível global de inteligência, isto é, das funções cognitivas, de linguagem, da motricidade e do comportamento social”. Nesta definição não está contida a obrigatoriedade de determinação do QI, possibilitando a utilização de critérios clínicos para a classificação da gravidade do comprometimento, nas categorias:

RM leve. Amplitude aproximada de QI entre 50 e 69 (em adultos, idade mental de 9 a menos de 12 anos). Provavelmente deve ocorrer dificuldade de aprendizado na escola. Muitos adultos serão capazes de trabalhar e de manter relacionamento social satisfatório e de contribuir para a sociedade.

RM moderado. Amplitude aproximada de QI entre 35 e 49 (em adultos, idade mental de 6 a menos de 9 anos). Provavelmente deve ocorrer atraso acentuado do desenvolvimento na infância, mas a maioria dos pacientes aprende a desenvolver algum grau de independência quanto a cuidados pessoais e adquirir comunicação adequada e

habilidades acadêmicas. Os adultos necessitarão de assistência de grau variado para viver e trabalhar em comunidade.

RM grave. Amplitude de QI entre 20 e 34 (em adultos, idade mental de 3 a menos de 6 anos). Provavelmente deve haver necessidade de assistência contínua.

RM profundo. QI abaixo de 20 (em adultos, idade mental abaixo de 3 anos). Devem ocorrer limitações graves quanto a cuidados pessoais, continência, comunicação e mobilidade.

3.1.2. Epidemiologia

O RM está presente em cerca de 2 a 3% da população geral (DAILY et al., 2000), em aproximadamente 1% das crianças em idade escolar (YEARGIN-ALLSOPP et al., 1997; CURRY et al., 1997) e em 0,37% da população entre 20 e 64 anos (OPITZ, 1984). CROEN et al. (2001) relataram prevalência de 3,6:1000 nascidos vivos no Estado da Califórnia (Estados Unidos da América - EUA) entre 1987 e 1994.

LARSON et al. (2001), utilizando dados do registro nacional de saúde, referentes ao período de 1994 a 1995, demonstraram que a prevalência de RM na população não institucionalizada dos EUA é de 7,8: 1000 (0,78%).

No Brasil, segundo dados do Censo Demográfico 2000 (IBGE, 2000), existem em torno de 2,8 milhões de deficientes mentais, o que significa 1,6% da população residente no país, dados esses provavelmente subestimados.

Os casos de RM leve estão em maioria, com frequência 7 a 8 vezes mais elevada do que as formas mais graves e as crianças acometidas, muitas vezes, se apresentam ao pediatra com queixa de atraso na fala, alteração do comportamento e/ou baixo rendimento escolar (VASCONCELOS, 2004).

Os casos de RM grave constituem a minoria, estando o índice de prevalência entre 3 a 5 por 1000, nos países industrializados. Nos países em desenvolvimento, a prevalência é cerca de 2 a 3 vezes maior. Contribuem para este fato fatores ambientais, tais como a maior incidência de desnutrição protéico-calórica, as infecções do sistema nervoso central e a falta de assistência médica adequada durante a gestação e o parto. Além disso, também são consideradas a carência de serviços de aconselhamento genético, a alta prevalência de

casamentos consanguíneos em algumas regiões e a idade materna avançada, relacionada a maior frequência de nascimento de indivíduos com síndrome de Down (SD) (DURKIN, 2002).

3.1.3. Etiologia

A pesquisa da etiologia do RM tem sido um desafio para a medicina. Mesmo com o avanço das técnicas de investigação diagnóstica, a proporção de casos que podem ser atribuídos a causas conhecidas gira em torno de 30 e 65% (CURRY et al., 1997; YEARGIN-ALLSOPP et al., 1997; FÉLIX et al., 1998; CROEN et al., 2001; SHEVELL et al., 2003; XU e CHEN, 2003; BATTAGLIA e CAREY, 2003).

Em geral, as causas incluem danos ou anomalias do sistema nervoso central devido a fatores genéticos, deficiências nutricionais, infecções, exposição a toxinas ambientais, complicações perinatais e neonatais, privação sócio-cultural, traumatismos ou a combinação de vários fatores (De LONG, 1993; YEARGIN-ALLSOPP et al., 1997; CAMP et al., 1998; FÉLIX et al., 1998; LARROQUE e KAMINSKI, 1998; RONCAGLIOLO et al., 1998; McDERMOTT et al., 2001; DAMATO e WINNEN, 2002; ARVIO e SILLANPAA, 2003; CALDERÓN-GONZÁLES e CALDERÓN-SEPÚLVEDA, 2003; ANSELMi et al., 2004; SLADE e WISSOW, 2004).

Devido à variabilidade das causas e da complexidade da investigação, com conseqüente dificuldade de diagnóstico, as causas do RM receberam classificações variadas. Alguns autores referem-se às causas como de origem genética ou ambiental, utilizada neste estudo; outros a classificam, conforme o período de ocorrência, em pré-natal, perinatal e pós-natal (OPITZ, 1984; YEARGIN-ALLSOPP et al., 1997; SHONKOFF, 2002). Nos pacientes com diagnóstico etiológico estabelecido, os fatores genéticos são relatados com taxas que variam entre 42% e 84 % e os ambientais entre 16% e 57,9% (FÉLIX et al., 1998; YEARGIN-ALLSOPP et al., 1997; STEVENSON et al., 1996).

3.1.3.2. Principais causas de RM

Dentre as etiologias genéticas do RM, as aberrações cromossômicas são relatadas em 16,1% dos pacientes, em média (CURRY et al., 1997; XU E CHEN, 2003), sendo a SD a mais freqüente. Na amostra de STEVENSON et al. (1996), nos pacientes com RM de etiologia genética, 46,1% tinham anormalidades cromossômicas e desses, 63% apresentavam trissomia do 21 (SD). Entre os indivíduos estudados por FÉLIX et al. (1998), 34,15% eram portadores de anormalidades cromossômicas, sendo 32,15% constituídos pela SD e 1,98% por outras anomalias.

Quadro 1 - Causas de RM.

Etiologia	%
Anormalidades cromossômicas	4-28
Síndromes dismórficas	3-7
Doenças monogênicas	3-9
Anormalidades estruturais do sistema nervoso central	7-17
Complicações da prematuridade	2-10
Ambiente/teratógenos	5-13
“Cultural, familiar”	3-12
Síndromes provisoriamente monogênicas	1-5
Causas metabólicas/ endócrinas	1-5
Desconhecida	30-50

Fonte: CURRY et al., 1997.

A SD foi descrita pelo pediatra inglês Sir John Langdon Down em 1866, sendo a etiologia cromossômica estabelecida em 1959 por LEJEUNE e colaboradores. A síndrome ocorre em aproximadamente 1/600 a 1/700 nascidos-vivos, não havendo distinção entre etnias, regiões geográficas e níveis sócio-econômicos. Em 95% dos pacientes, a SD envolve trissomia do cromossomo 21. Cerca de 4% apresentam uma translocação robertsoniana entre o cromossomo 21q e o braço longo de um dos demais cromossomos acrocêntricos (geralmente o 14 ou 22), e 1% tem mosaicismo, frequentemente para populações celulares com um cariótipo normal ou trissomia do 21 (THOMPSON et al., 1993; JORDE et al., 2000).

A SD em geral pode ser diagnosticada ao nascimento ou logo depois, por suas características dismórficas que apresentam um fenótipo distintivo. No período neonatal chamam a atenção a hipotonia, a sonolência e a redundância de pele na nuca. A história

natural dessa condição revela como manifestação mais importante o RM, com predomínio dos casos de grau moderado ou grave (JONES, 1997).

A associação entre aumento da idade materna e a trissomia é, inquestionavelmente, um dos mais importantes fatores etiológicos dentre as doenças genéticas humanas. Em mulheres com menos de 25 anos, aproximadamente 2% de todas as gravidezes reconhecidas são trissômicas, mas na idade de 36 anos esse valor atinge 10% e aos 42 anos ultrapassa 33% (HASSOLD e CHIU, 1985¹, citado por HASSOLD e SHERMAN, 2000). Essa relação com a idade materna não sofre influência de raça, geografia ou fatores sócio-econômicos e afeta igualmente a segregação de todos os cromossomos (HASSOLD e SHERMAN, 2000). Numa amostra nacional, GUSMÃO et al. (2003) estimaram em 43,6% o percentual de ocorrência de trissomia do 21 dependente da idade materna, indicando correlação elevada ($r=0,95$) entre essas duas variáveis.

O desenvolvimento de técnicas de análise citogenética associadas a recursos de genética molecular, como os estudos que utilizam a hibridação *in situ* por fluorescência (FISH), contribuíram para a detecção de alterações antes imperceptíveis, como microdeleções e duplicações, em indivíduos sem distúrbios relevantes. A síndrome de Prader-Willi, é um exemplo de uma síndrome de microdeleção. Embora essa condição tenha sido descrita na década de 1950, foi somente em 1982, que os avanços nas técnicas de bandamento detectaram pequena deficiência das bandas cromossômicas 15q11-q13. No total, cerca de 70% dos casos dessa síndrome são causados por microdeleções do 15q; a maioria dos casos restantes tem dissomia uniparental, uma condição na qual um genitor contribui com duas cópias de um cromossomo.

Outras síndromes de microdeleção associadas a RM, em graus variáveis são as síndromes de Langer-Giedion [del(8q24)], Miller-Dieker [del(17p13,3)], Smith-Magenis [del(17p11,2)], Williams [del(7q1)], Aniridia/tumor de Wilms [del(11p13)], Di George e anomalia velo-cárdio-facial [del(22q11)] (JORDE et al., 2000).

Também existem quase mil hereditopatias de transmissão monogênica, associadas ou tendo como manifestação principal o RM (ONLINE MENDELIAN INHERITANCE IN

¹ HASSOLD, T; CHIU, D. Maternal age specific rates of numerical chromosome abnormalities with special reference to trisomy. **Hum Genet**, 70: 11-17, 1985.

MAN - OMIN, 2006). Dentre essas merecem destaque os erros inatos do metabolismo. Até hoje já foram descritos mais de quatrocentos erros inatos que, embora individualmente raros, em conjunto contribuem com uma porcentagem substancial de morbidade e mortalidade diretamente atribuídas a doenças genéticas. Desses, cerca de uma centena relaciona-se a diferentes anormalidades bioquímicas que, afetando principalmente o metabolismo de aminoácidos, ácidos orgânicos, lipídios e carboidratos complexos, quase sempre interferem no desenvolvimento do sistema nervoso central, produzindo diversas alterações neurológicas e somáticas, além do RM. Porém, existem evidências de que muitos casos de erros do metabolismo não são diagnosticados ou o são incorretamente, sendo a principal razão o desconhecimento dos médicos quanto aos principais sinais e sintomas específicos relacionados a essas condições (SCRIVER et al., 1997).

Além dos erros inatos do metabolismo, há um número significativo de síndromes com padrão de herança monogênico que se caracterizam pela associação de anormalidades fenotípicas, mais ou menos constantes, com o RM. A maioria tem padrão de herança recessivo autossômico, mas existe um número considerável com padrão de herança recessivo ligado ao X e um pequeno número determinado de forma dominante (OMIM, 2006).

Dentre essas, o contingente de condições transmitidas pelo cromossomo X merece destaque pois, desde o século XIX foi observado que há aproximadamente 25% de excesso de homens entre indivíduos com RM institucionalizados (OPITZ, 1984). Tal predomínio é parcialmente explicado pelas numerosas condições ligadas ao X que se associam ou têm o RM como manifestação principal, sendo a síndrome do X frágil (SXF) a mais comum entre elas. A SXF ocorre em cerca de 1:4000 a 1:6000 homens e vem sendo considerada a principal causa hereditária e a segunda fonte genética de RM, sendo superada apenas pela SD (CRAWFORD e SHERMAN, 2004).

O termo “X frágil” se relaciona à presença de uma região de fragilidade, mais sujeita à ocorrência de quebras ou falhas, localizado na porção distal do braço longo do cromossomo X, especificamente na região Xq27.3. Essa característica pode ser verificada no exame de cariótipo quando se utiliza meio de cultura com deficiência de ácido fólico. Esse sítio frágil está presente em 10% a 30% das células metafásicas de linfócitos de

homens afetados pela síndrome, mas sua frequência raramente excede 50% (MINGRONI-NETTO, 1994). No sexo feminino, a expressão citogenética é variável, sendo em geral, bem menor do que entre os homens.

Um dado importante para a compreensão dos mecanismos que envolvem a SXF foi o reconhecimento do gene FMR-1 (*Fragile-X Mental Retardation*) e da proteína a ele associada (FMRP), cuja deficiência funcional está vinculada ao fenótipo anômalo. O gene FMR-1, com 38 kb de comprimento, contém 17 éxons e produz um transcrito de mRNA com 4,8 kb. A análise da sequência de DNA mostrou que a região não traduzida 5' do gene contém uma repetição CGG envolvendo em média 6 a 50 pares de bases nas pessoas sem a SXF e transmitida entre as gerações de forma estável. Se o número de repetições atinge entre 50 e 200 pares de base, estado denominado de pré-mutação, os alelos se tornam instáveis, podendo ocorrer a expansão dessa sequência durante a gametogênese. Na fase de pré-mutação não ocorre manifestação clínica. Quando esse número ultrapassa a 200, estado denominado de mutação completa, ocorre o silenciamento do gene, com manifestações clínicas evidentes. Os homens com a pré-mutação transmitem essa sequência CGG com o número de repetições praticamente inalterado; contudo, quando transmitida por uma mulher, a pré-mutação pode sofrer aumento no número de trincas, permanecendo ainda como pré-mutação ou transformando-se numa mutação completa. Todas as mutações completas identificadas resultaram de alelos pré-mutados ou com mutação completa da geração anterior. Isso significa que as mães de indivíduos afetados sempre são consideradas portadoras obrigatórias (CRAWFORD e SHERMAN, 2004).

Existe uma grande variedade de características clínicas associadas à SXF. Com relação à função cognitiva, os homens afetados exibem RM cuja severidade é variável, mas predominando o grau moderado (QI 40-54). Fisicamente, destacam-se as características faciais, como face alongada, mandíbula e orelhas proeminentes, bem como macrorquidia. Distúrbios de linguagem e de comportamento, incluindo algumas características de autismo, também são descritas. As mulheres com mutação completa são menos comprometidas que os homens, presumivelmente devido à inativação do cromossomo X e aproximadamente 30% a 50% dessas mulheres têm QI < 70 (CRAWFORD e SHERMAN, 2004).

Esses relatos exemplificam o espectro de causas e fenótipos relacionados ao RM. No futuro, os avanços nas técnicas de análise do DNA e proteínas poderão permitir o desenvolvimento de testes de triagem adequados, mas no presente a história clínica e familiar e o exame físico são importantes instrumentos de suspeita e orientação diagnóstica.

A participação de fatores adversos do ambiente na determinação do RM também tem sido objeto de diferentes pesquisas. Entre os fatores que atuam no período pré-natal podem ser citados a toxemia gravídica, a exposição da gestante a agentes teratogênicos como a radiação, a hipertermia, o álcool, a difenil-hidantoína, o metil-mercúrio e diversas outras substâncias, e infecções como a rubéola, a toxoplasmose, a sífilis e a citomegalovirose (STREISSGUTH et al., 1994; REICHE et al., 2000; SCHÜLER-FACCINI et al., 2001; DINIZ e VAZ, 2002; VARELLA et al., 2003).

Entre causas que atuam no período peri-natal, merecem atenção o trabalho de parto prolongado, a anóxia, a prematuridade, o baixo peso ao nascimento, a icterícia significativa e as convulsões (MOSTER et al., 2002; VOHR et al., 2000; CARVALHO et al., 2001; CROEN et al., 2001).

Por sua vez, as infecções do sistema nervoso central como meningites e encefalites, traumatismos cranianos, desnutrição protéico-calórica, assistência inadequada à criança, privação sócio-cultural são fatores de ocorrência pós-natal reconhecidos por interferirem negativamente no desenvolvimento mental (BEDFORD et al., 2001; FERREIRA e MARTURANO, 2002; CARTER et al., 2003; ANSELMINI et al., 2004; SLADE e WISSOW, 2004).

3.1.4. Prevenção

O paciente com deficiência mental continua sendo um desafio para o profissional de saúde. Do ponto de vista médico, mesmo com o avanço tecnológico, a possibilidade de diagnóstico etiológico não tem ultrapassado 65% e o envolvimento de causas genéticas e ambientais aumenta a complexidade da investigação (SHEVELL et al., 2003; XU e CHEN, 2003; BATTAGLIA e CAREY, 2003). Do ponto de vista social, o indivíduo afetado ainda é alvo de pessimismo e preconceito, despertando sentimentos de estranheza, impotência e

frustração, tanto da população geral quanto dos profissionais de saúde (ENUMO e KERBAUY, 1994; MARTINS et al., 2004).

Contudo, o potencial de prevenção dessa condição aumentou muito nas últimas décadas com o avanço tecnológico e o surgimento de novas técnicas de diagnóstico e tratamento. Diagnóstico e intervenções precoces podem alterar o desenlace sombrio de muitas doenças. Em algumas situações, como fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, galactosemia, infecções, traumas obstétricos, as medidas preventivas são totalmente eficientes e disponíveis. Em outras, como anormalidades cromossômicas, doenças mendelianas, exposição a teratógenos, o agravo pode ser reduzido substancialmente por meio de programas educativos, aconselhamento genético e ambiental, triagem neonatal, detecção de portadores, fertilização assistida com doação de gametas, diagnóstico pré-implantacional e pré-natal e outras estratégias de prevenção (ENUMO e KERBAUY, 1994; STEVENSON et al., 1996; CALDERÓN-GONZÁLEZ e CALDERÓN-SEPÚLVEDA, 2003).

É clássico o trabalho de LAXOVA et al.² (citado por OPITZ, 1984) a propósito da prevenção do RM. Os pesquisadores concluíram que 14 a 18% dos casos podem ser evitados das seguintes maneiras: 7% a 8% mediante o diagnóstico pré-natal em mulheres de mais de 35 anos; 7% a 10% por meio do aconselhamento genético e diagnóstico pré-natal, após o nascimento de uma primeira criança afetada. Outros 20% a 22% poderiam ser prevenidos mediante o melhoramento do atendimento pré, peri e pós-natal, ao se evitar as infecções congênitas, o alcoolismo materno, o traumatismo obstétrico, os envenenamentos, os acidentes, etc.

STEVENSON et al. (1996) buscaram determinar o potencial de prevenção do RM grave, em estudo realizado entre 2106 indivíduos institucionalizados do Estado de Carolina do Sul (EUA). Inicialmente eles avaliaram cada indivíduo para determinar o diagnóstico etiológico do RM, pela história clínica, exame físico e testes laboratoriais. Dessa forma, conseguiram diagnosticar etiologia genética em cerca de 1/5 de todos os pacientes e em 42,1% de todos aqueles em que foi possível estabelecer um diagnóstico causal; as causas

² LAXOVA, R.; RIDLER, M. A. C.; BOWEN-BRAVERY, M. An etiological survey of the severely mentally retarded Hertfordshire children who were born between January 1, 1965 and December 31, 1967. *Am J Med Genet*, 1: 75-86, 1977.

ambientais foram relacionadas a 57,9% dos casos diagnosticados. Das causas genéticas, as anormalidades cromossômicas corresponderam a 46,1% e as doenças monogênicas a 27,9%; dentre as causas ambientais, as infecções foram as mais prevalentes (42,9%), seguido pelo trauma, incluído o perinatal, que correspondeu a 38%, e a exposição a agentes químicos (4,9%). Posteriormente, os pesquisadores determinaram a fração de prevenção de cada método disponível, levando em consideração a disponibilidade do método para a população geral e a eficiência preventiva deste. O resultado do produto desta fração de prevenção de um determinado método, pelo número de casos com um diagnóstico etiológico específico, demonstra o número de casos evitáveis. Dessa forma eles determinaram que 41% dos casos com etiologia genética podem ser evitados por medidas que incluem o aborto seletivo, o diagnóstico precoce e tratamento de doenças metabólicas, aconselhamento genético, suplementação com ácido fólico e doação de gametas. Dentre as causas ambientais, eles concluíram que 45,8% podem ser evitadas por melhora do atendimento pré-natal, estimulação precoce, prevenção de acidentes, melhora do atendimento neonatal, imunização, diagnóstico precoce e tratamento adequado de doenças infecciosas, de hiperbilirrubinemia e educação para prevenção de acidentes na infância e uso de drogas.

No Brasil, alguns programas governamentais criados e desenvolvidos com o objetivo de reduzir a morbi-mortalidade da população têm proporcionado ações importantes para a prevenção primária do RM. O Programa Nacional de Imunizações (PNI), criado em setembro de 1973, contribuiu para a erradicação da varíola em 1973 e da poliomielite em 1989 e possibilitou o controle do sarampo, do tétano neonatal, das formas graves de tuberculose, da difteria, do tétano acidental e da coqueluche. Mais recentemente, foram implementadas medidas para o controle das infecções pelo *Haemophilus influenzae* tipo b, da rubéola e da síndrome da rubéola congênita, da hepatite B, da influenza e das infecções pneumocócicas (BRASIL, 2003). Deve-se destacar que as altas coberturas vacinais de BCG e a implantação, em 1999, da vacina contra o *Haemophilus influenzae* tipo b (Hib) no esquema básico de imunizações para todas as crianças menores de 5 anos de idade, reduziu substancialmente o número de casos de meningite bacteriana por esses agentes. Antes da introdução da vacina contra o Hib, este agente ocupava o segundo lugar dentre as meningites bacterianas e hoje, os dados apontam para uma redução de 95% na incidência

de meningite por Hib em menores de 5 anos de idade, quando comparados os anos 1998 e 2003 (BRASIL, 2004).

Uma outra estratégia importante, que também contribui para a prevenção do RM, é o Programa de Humanização no Pré-natal e Nascimento (PHPN), instituído pela Portaria GM/MS nº. 569, de junho de 2000. O programa foi idealizado com o objetivo de reduzir as altas taxas de morbimortalidade materna e perinatal, melhorarem a cobertura do pré-natal, a qualidade do acompanhamento e assistência ao parto, puerpério e período neonatal. O programa foi estruturado para ser executado de forma articulada pelo Ministério da Saúde e pelas Secretarias de Saúde dos estados, municípios e do Distrito Federal. Tinha como atividades, ações de promoção, prevenção e assistência à saúde de gestantes e recém-nascidos e promovia a ampliação do acesso a estas ações, o incremento da qualidade e da capacidade instalada da assistência obstétrica e neonatal, bem como sua organização e regulação no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) (BRASIL, 2000a).

Em Maringá, o PHPN foi efetivamente implantado no biênio 2002-2003, tendo em vista a necessidade de desenvolver ações para melhorar a assistência às gestantes e aos recém-nascidos, uma vez que dados referentes ao ano 2000 mostravam que 66,1% dos partos foram financiados por convênios privados; 7,4% dos recém-nascidos tinham peso de nascimento inferior a 2.500g e nasceram, em sua maioria, de parto cesariano. Como consequência, 77,5% das mortes em menores de 1 ano ocorreu até 28 dias de vida e as afecções do período perinatal (hipóxia, síndrome da membrana hialina e asfixia) responderam por 80%. Na ocasião, a taxa de cobertura de pré-natal nas Unidades Básicas de Saúde era inferior a 50% (MARINGÁ, 2001). Com a mudança de estratégia de atenção à saúde dessa população, dados registrados no Plano Municipal de Saúde para o biênio 2004-2005, já demonstram que houve diminuição das mortes por causas evitáveis em crianças com idade inferior a 1 ano. Em 2001, essas causas corresponderam a 78,5% das mortes; em 2003, corresponderam a 63,8%. Dentre as causas evitáveis pelo controle adequado na gravidez, atenção ao parto e pelas ações de prevenção, diagnóstico e tratamento precoce, a incidência caiu de 56,5% em 2001 para 48,9% em 2003 (MARINGÁ, 2004c). Isto demonstra que, embora os resultados ainda possam ser melhorados, a qualidade da atenção

à gestante e ao recém-nascido é determinante para a redução da morbi-mortalidade do binômio mãe-filho.

Em se tratando de estratégias de prevenção secundária do RM, o rastreamento de doenças nos recém-nascidos, representa uma oportunidade ideal de detecção pré-sintomática e prevenção de doenças genéticas e mesmo ambientais (BOY, 2001; THERRELL JR, 2001). No Brasil, a triagem neonatal nasceu no estado de São Paulo em 1973, com a Lei Estadual nº 3914/73³ (citado por MARTON DA SILVA e LACERDA, 2003), que tornou obrigatória a realização do teste de triagem neonatal para fenilcetonúria naquele estado. Em 1976, o doutor Benjamin José Schmidt, médico pediatra, juntamente com outros médicos, criaram um laboratório na Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) de São Paulo para a triagem dessa condição. Em 1986, o programa foi implementado para a pesquisa do hipotireoidismo congênito. Neste mesmo ano, foi constituída no ambulatório da APAE de São Paulo, uma equipe multidisciplinar para atender os portadores de fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito, com tratamento especializado (MARTON DA SILVA e LACERDA, 2003).

A partir de 1990, a Lei nº 8.069/90 que dispõe sobre o Estatuto da Criança e do Adolescente (BRASIL, 1990a) e a Portaria GM/MS nº 22/1992 (BRASIL, 1992) estabeleceu a obrigatoriedade da triagem de fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito para todo o território nacional. Entretanto, tais exames não estavam disponíveis em todas as regiões e, na maioria delas, também não havia condições para confirmação diagnóstica, avaliação clínica, tratamento, orientações aos familiares e aconselhamento genético. Diante desse panorama, em 2001, o PNTN foi instituído no âmbito do SUS pela Portaria GM/MS nº 822/2001, com o objetivo de garantir diagnóstico precoce, tratamento e seguimento a todos os recém-nascidos, além de ampliar o programa nacional anterior ao introduzir a pesquisa da doença falciforme e outras hemoglobinopatias e da fibrose cística (BRASIL, 2001d, 2002a). O programa é executado de forma articulada pelo Ministério da Saúde e pelas Secretarias de Saúde dos estados, do Distrito Federal e dos municípios e, em virtude dos diferentes níveis de organização das redes assistenciais existentes nos estados, da

³ SÃO PAULO. Lei nº 3.914 de 1973. Torna obrigatória no Estado de São Paulo, a realização do Teste de Triagem Neonatal para Fenilcetonúria. São Paulo, 1973.

variação de cobertura dos nascidos-vivos e das diversidades das características populacionais existentes no país, sendo prevista a implantação em fases. A primeira inclui a realização de exames de triagem para fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito; na segunda fase são agregados os testes para doenças falciformes e outras hemoglobinopatias e na terceira há incorporação da triagem para fibrose cística.

No estado do Paraná, o serviço de referência em Triagem Neonatal é a Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional (FEPE), uma instituição privada e filantrópica com objetivos de pesquisa, prevenção, diagnóstico, educação, habilitação, reabilitação e integração das pessoas portadoras de deficiência (MARTON DA SILVA e LACERDA, 2003).

A FEPE iniciou a investigação para fenilcetonúria em 1981, como projeto piloto em Curitiba, expandindo-se em 1987 com a pesquisa do hipotireoidismo congênito, por meio da Lei Estadual nº 8627/87⁴ (citado por MARTON DA SILVA e LACERDA, 2003), que tornou obrigatória a realização do teste do pezinho no estado. Atualmente, também realiza exames para triagem da fibrose cística, doença falciforme e outras hemoglobinopatias e da deficiência de biotinidase, atingindo todos os municípios do estado do Paraná.

A avaliação dos resultados alcançados pelo Programa de Triagem Neonatal (PTN) do Estado do Paraná, no período de 1996 a 2001, evidencia a alta efetividade das ações desenvolvidas (BRANDALIZE e CZERESNIA, 2004). Foram investigados dados socioeconômicos e as habilidades motoras de 32 crianças fenilcetonúricas, com diagnóstico e tratamento precoce. Os resultados demonstraram que o tratamento foi iniciado no primeiro mês em 71,9% dos casos de fenilcetonúria e que 93,7% das crianças avaliadas apresentaram desenvolvimento de acordo com os parâmetros de normalidade referenciados na literatura. Outro dado importante foi a demonstração de correlação significativa entre o escore motor da criança, a escolaridade dos pais e a precocidade do tratamento, evidenciando a importância do apoio aos pais na dietoterapia e a necessidade de adesão imediata ao programa.

⁴ PARANÁ. Lei nº. 8627 de 9 de dezembro de 1987. Torna obrigatória a realização do “Teste do Pezinho” no Estado do Paraná. Curitiba, 1987.

No Estado de Sergipe, a avaliação do PTN para hipotireoidismo congênito e fenilcetonúria, no período de 1995 a 2003, demonstrou redução do tempo nas etapas do programa e aumento da cobertura. Em 1995, a percentagem de cobertura pelo PTN foi de 16,57% e a idade da criança na data da coleta foi de 30 ± 19 dias; em 2003, passou para 71,53% de cobertura e idade na data de coleta de 13 ± 12 dias. Em 1995, o resultado da triagem para hipotireoidismo congênito foi avaliado pelo médico quando a idade da criança era de 80 ± 40 dias; no segundo semestre de 2003, essa data foi de 28 ± 15 dias. Os autores pontuam como causas da baixa cobertura, o atraso na coleta e na avaliação dos exames realizados em 1995 e a dificuldade de acesso aos locais de coleta. Nessa ocasião, era realizada somente na Capital, além do desestímulo à triagem neonatal causado pela lentidão dos resultados dos exames liberados pelo laboratório e à desorientação da população em relação à necessidade da realização da triagem. Em 1998, o PTN sofreu reestruturação com a criação de uma coordenação única, centralizada na Secretaria de Estado da Saúde, com a inclusão dos serviços municipais descentralizados de coleta e envolvimento do Hospital Universitário da Universidade Federal de Sergipe para os exames de triagem e diagnóstico e o acompanhamento dos casos.

Como pode ser observado, um programa de triagem neonatal implica na necessidade da implementação de diversas ações políticas que compreendem a educação dos profissionais de saúde e da população para a compreensão e a conscientização dos problemas e o estabelecimento de centros de referência capacitados para realizar testes, investigação diagnóstica, tratamento e acompanhamento dos pacientes (PENCHASZADEH e BEIGUELMAN, 1998; THERRELL JR, 2001).

Consequentemente, as responsabilidades e atividades coordenadas devem ocorrer sem solução de continuidade e sem duplicidade, sendo de fundamental importância estabelecer parcerias entre os componentes públicos e privados, visando o diagnóstico rápido e efetivo e o tratamento de todos os afetados.

Nesse processo, é fundamental que o médico solicitante do teste esteja ciente dos procedimentos de testagem e dos protocolos individuais do laboratório que efetua o teste, pois resultados falso-positivos podem ocorrer devido a várias causas como prematuridade, hemotransfusão, coleta e transporte inadequados, gerando angústias desnecessárias. Além

disso, os pais também devem estar cientes da importância da investigação, dos riscos e dos benefícios do exame.

Também deve ser relatada, como ação de prevenção primária para RM e/ou defeitos congênitos, a norma da ANVISA que instituiu a fortificação das farinhas de trigo e de milho com ácido fólico e ferro, determinada pela RDC nº. 344 de 2002 (BRASIL, 2002c), considerando os benefícios para a redução da anemia ferropriva e do risco de patologias do tubo neural.

Pelo relatado, pode-se afirmar que muito tem sido construído no Brasil com o objetivo de melhorar a situação da saúde da população e, em especial, das crianças. Contudo, a ausência de um programa nacional direcionado especificamente para a prevenção de doenças genéticas, associada à dificuldade de acesso da população a serviços de genética, se constitui numa barreira importante para o diagnóstico precoce e a prevenção do RM no nível primário, secundário e terciário.

Em relação às causas ambientais, trabalhos nacionais também apontam para alguns dados preocupantes. CAMARGO NETO et al. (2004) chamam a atenção para a elevada prevalência de toxoplasmose, citomegalovirose, rubéola e doença de Chagas entre recém-nascidos brasileiros investigados para infecções congênitas; outros estudos demonstram que toxoplasmose e outras infecções, passíveis de serem transmitidas ao feto, ainda têm elevada prevalência entre gestantes (REICHE et al., 2000; VARELLA et al., 2003). CUNHA et al. (2001) relatam prevalência de 4,6% de exposição pré-natal a cocaína em uma amostra de recém-nascidos da Unidade de Neonatologia do Hospital de Clínicas de Porto Alegre; em um grupo de gestantes estudadas por FABBRI (2001), 9,1% apresentaram problemas relacionados ao consumo de álcool. COSTA et al. (1998) verificaram que somente 38% das mães por eles estudadas, referiram ter recebido informações sobre o uso de drogas durante as consultas de pré-natal. GARCIAS e SCHÜLER-FACCINI (2004) averiguaram, entre mães residentes em Porto Alegre (RS), crenças associadas à ocorrência de anormalidades congênitas, verificando que idéias errôneas sobre causas e fatores de risco estavam presentes em todos os extratos socioeconômicos.

ENUMO e TRINDADE (2002) realizaram levantamento junto às Secretarias Municipais e Estaduais de Saúde, unidades de saúde e nos atendimentos pré-natal,

perinatal, neonatal e berçários de hospitais públicos da Grande Vitória, ES, no período de março de 1996 a junho de 1997, para conhecer a atuação dos órgãos responsáveis pela saúde, no campo da prevenção primária e secundária do RM. Os dados referentes às Secretarias de Saúde (estaduais e municipais), revelaram que a maioria das ações de prevenção não era realizada (isto é, 61% das ações de prevenção primária e 69% das ações de prevenção secundária). Os dados obtidos dos hospitais indicaram que apesar da maioria das ações de prevenção (68,2%) estar sendo realizada, a análise qualitativa mostrou que faltavam ou não estavam disponíveis informações básicas para a tomada de decisões na área. As ações também ocorriam especialmente no momento do parto, quando os principais fatores de risco estavam presentes e, na maioria das vezes, sem a identificação prévia destes. Nas unidades de saúde, os dados demonstraram que, em média, eram realizadas 59,5% das ações de prevenção, indicando maior ênfase na prevenção primária (62,2%) do que na prevenção secundária (48,5%).

Na literatura nacional, também são escassas as publicações sobre o assunto. Revisão nas bases Medline, Scielo e Lilacs, com as palavras-chave *preventive program/mental retardation*, *mental retardation/brazilian*, RM, deficiência mental, deficiência mental/saúde pública, prevenção/saúde pública, prevenção/RM, identificaram poucos artigos voltados a discutir a prevenção do RM (ANDRADE, 1986; ENUMO e KERBAUY, 1994; ASSUMPÇÃO JÚNIOR et al., 1999; ENUMO e TRINDADE, 2002).

Os dados apresentados revelam que medidas relacionadas à prevenção do RM representam um campo pouco explorado. Não existe programa nacional abrangente para a prevenção dessa condição e as ações existentes não contemplam todas as alternativas disponibilizadas pela medicina. Nesse contexto, considerando o prejuízo social e econômico para o indivíduo e para o país, e frente a pouca eficácia de ações eminentemente paliativas, faz-se necessária a adoção de medidas preventivas mais abrangentes, em nível nacional.

3.2. CONTRIBUIÇÃO DOS PROFISSIONAIS DE SAÚDE DA ATENÇÃO PRIMÁRIA PARA A GENÉTICA MÉDICA

Na década de 1990, vários artigos foram publicados discutindo a interação entre a genética médica e a saúde pública. Para OMENN (1996), o conhecimento de genética, os testes genéticos e a interpretação da variação genética nos seres humanos podem permear todos os campos da pesquisa, da prática, e da educação em saúde pública. KARANJAWALA e COLLINS (1998) alertam que o interesse da população para os benefícios advindos do conhecimento e da tecnologia genética, vai exigir dos profissionais de saúde, da atenção básica, a incorporação desses conhecimentos à sua rotina de atendimento.

Porém, para inserir a genética médica no contexto da medicina preventiva e da saúde pública é necessário rediscutir o conceito clássico de prevenção. Para tanto, é necessário estabelecer uma nova definição para o termo “doença genética”. Em algumas situações, como na fenilcetonúria e na anemia falciforme, o genótipo desempenha papel preponderante para o desenvolvimento de doença clínica; em outras situações, o genótipo determina fatores de risco para o desenvolvimento de doença clínica, como ocorre entre HLA-B27 e espondilite anquilosante, apolipoproteína E4 e doença de Alzheimer, certas mutações BRCA1 e câncer de mama, ou ainda, em mutações no gene da enzima 5,10-metilenotetrahidrofolato redutase e defeitos de fechamento de tubo neural (DFTN), fenda labial e/ou palatal e SD (MRC VITAMIN STUDY RESEARCH GROUP, 1991; KHOURY, 1997; JAMES et al., 1999; GRILLO et al., 2002). De fato, a distinção entre doença genética e ambiental tende a desaparecer quando percebemos que todas as doenças humanas resultam da interação entre o genótipo e o ambiente (KHOURY, 1997).

Nesse contexto, a prevenção primária das doenças humanas no campo da genética médica pode ser realizada pela prevenção da doença para a qual o gene em questão contribui, não devendo ser vista como a prevenção do genótipo por si, isto é, a prevenção do nascimento de indivíduos com um determinado genótipo (KHOURY, 1997).

A partir dessa nova concepção de prevenção de doenças geneticamente determinadas, as discussões se voltaram para a habilidade da equipe de saúde em prover serviços capacitados com base nos novos paradigmas genéticos.

A expansão dos conhecimentos da genética médica criou uma nova demanda por especialistas em genética médica, mas o acesso a esses profissionais não está sendo assegurando de forma igualitária a todos os segmentos da sociedade, principalmente no Brasil e na América Latina em geral (PENCHASZADEH e BEIGUELMAN, 1998; MARQUES-DE-FARIA et al., 2004). Embora isso também ocorra em outras áreas da saúde, não diminui a relevância do fato de que os serviços de genética não estão equitativamente disponíveis.

Sem dúvidas, muitos fatores contribuem para a ausência de equidade no acesso aos serviços de genética, sendo a barreira geográfica um deles. Muitas cidades não têm profissional qualificado em genética e muitos estados têm poucos profissionais na especialidade (PENCHASZADEH e BEIGUELMAN, 1998; MARQUES-DE-FARIA et al., 2004; AGUIAR, 2004).

Por isso, muito se tem argumentado para a necessidade do envolvimento dos profissionais de saúde da atenção primária no atendimento do paciente com doença geneticamente determinada.

Para SIGGERS (1986), os médicos generalistas, por terem boa experiência em vários campos da medicina e grupos etários, além de trabalhar com a família, estão qualificados para contribuir com os serviços de genética. HAYFLICK e EIFF (1998) vão além dessa afirmação. Para tais autores, não somente os generalistas e os profissionais da atenção básica, mas todos os profissionais de saúde, das diversas especialidades, necessitam incorporar os conhecimentos de genética médica em sua rotina de atendimento. E diversos trabalhos demonstram que os médicos, em geral, aceitam bem essa nova responsabilidade, embora se sintam pouco capacitados nessa área.

O profissional de enfermagem, por sua vez, já desempenha papel fundamental em muitas ações preventivas de doenças genéticas. Nas unidades básicas de saúde, por exemplo, é esse profissional quem, desde o pré-natal, informa e orienta as gestantes sobre o

“Teste do Pezinho”; na maternidade, também é o principal responsável por repassar essas informações e realizar a coleta de material a ser examinado (MARTON DA SILVA e LACERDA, 2003).

Para a Sociedade Internacional de Enfermeiras em Genética (*The International Society of Nurses in Genetics/ISONG*), independente do nível de atendimento que o profissional realiza (básico ou avançado), ele deve ser capaz de participar da obtenção da história médica, oferecer informação em genética e prover informações sobre os recursos genéticos; participar do consentimento informado e do processo de tomada de decisão; participar do manejo dos pacientes com doença genética; avaliar e monitorar o impacto, para o paciente e sua família, da doença genética, dos testes e dos tratamentos realizados (WILLIAMS, 2002).

No Brasil, o modelo vigente de atenção à saúde pública (CARVALHO et al., 2001), constituído pelo SUS (BRASIL, 1990b) associado à estratégia do PSF (BRASIL, 1997), apresenta condições favoráveis para o envolvimento dos profissionais da atenção primária no atendimento a pessoas com doenças geneticamente determinadas. Considiera-se ainda que, tais profissionais, além do atendimento à demanda universal, também têm como missão o acompanhamento programático de grupos etários considerados prioritários, ou de portadores de doenças crônicas (BERTUSSI et al., 2001).

O conceito de *Atenção Primária à Saúde* foi sistematizado pelo Congresso de Alma Ata, promovido pela Organização Mundial de Saúde e realizado em 1978 (WHO, 1978), como o primeiro nível de contato dos indivíduos, da família e da comunidade com o sistema nacional de saúde. Procurava resolver os principais problemas de saúde da comunidade e proporcionar serviços de proteção, cura e reabilitação, conforme as necessidades.

Portanto, por terem boa experiência em vários campos da medicina e com vários grupos etários, além de trabalhar com a família, pode-se considerar que os profissionais de saúde que atuam na atenção primária, estão qualificados para contribuir com os serviços de genética.

A partir dessa constatação, houve a necessidade de desenvolver competências em genética para esses profissionais.

Para KARANJAWALA e COLLINS (1998), o principal papel dos profissionais da atenção primária é o de reconhecer características que sugerem alguma doença genética e fatores de risco para o desencadeamento dessa condição. HAYFLICK e EIFF (1998), por sua vez, pontuaram uma série de atribuições dos serviços de genética em nível de atenção primária. Para esses autores, o profissional poderá desenvolver ações visando: (1) a identificação dos indivíduos que possam se beneficiar dos serviços de genética; (2) o reconhecimento, por meio da história médica e do exame físico, das características de condições genéticas comuns; (3) o monitoramento da saúde de indivíduos com doença genética, em conjunto com geneticistas; (4) a transmissão de informações básicas sobre genética; (5) a coordenação da atenção aos pacientes com necessidade de atendimento de genética em nível mais complexo; (6) o encaminhamento, de maneira apropriada, dos pacientes com necessidade de atendimento em serviços de genética, aos serviços de especialidades.

Contudo, a falta de conhecimento em genética dos profissionais de saúde tem sido considerada por diversos pesquisadores como um impedimento à inserção da genética na atenção primária. Muitos desses profissionais ainda não compreendem o que, em geral, os serviços de genética não fazem, ou seja, que não estão envolvidos com clonagem, xenotransplantes ou terapia gênica. Outros ainda pensam que terão de se tornar fluentes em enzimas de restrição, reações em cadeia da polimerase, análise de ligação e outros conceitos complexos de genética para poderem lidar com o paciente afetado por uma doença geneticamente determinada (GREENDALE e PYERITZ, 2001).

A literatura tem mostrado que a maioria dos profissionais percebe a importância da contribuição de fatores genéticos para a etiologia de doenças e características do comportamento humano, porém são céticos em relação aos benefícios esperados para o futuro imediato, assim como não demonstram muito interesse em atender pacientes com doenças genéticas. Para esses, as dificuldades estão relacionadas ao maior tempo necessário para o atendimento do paciente com história de doença genética, num serviço normalmente superlotado; à falta de conhecimento de genética médica; à necessidade de grande

investimento em educação, sem retorno equivalente em benefícios, e mesmo ao desinteresse pessoal (EMERY et al., 1999).

MENNIE et al. (1990) averiguaram entre médicos generalistas a atitude destes em relação ao teste pré-sintomático para doença de Huntington. A maioria respondeu ser favorável ao teste preditivo, no entanto, 76% afirmaram não ter familiaridade com o tipo de análise envolvida no teste. Pesquisa semelhante foi desenvolvida por THOMASSEN et al. (1993) entre médicos generalistas holandeses para investigar a atitude desses em relação aos testes pré-sintomáticos para a doença de Huntington demonstrando que, embora a maioria dos médicos (59%) tenha respondido ter familiaridade com o teste de DNA, fato que levou os autores a expressarem sua preocupação com a possibilidade dos profissionais estarem subestimando a complexidade do aconselhamento pré-teste.

Médicos generalistas do Reino Unido, investigados por SUCHARD et al. (1999) para determinar a percepção desses profissionais sobre a triagem genética para doenças comuns, responderam não estar preparados para obter a história médica familiar, construir o heredograma e oferecer aconselhamento genético sobre o resultado dos testes realizados. Estudo realizado por SUMMERTON e GARROOD (1997) para investigar se os médicos utilizam a história médica rotineiramente como instrumento de investigação, também indicou que, embora reconheçam a importância desse instrumento para o manejo do caso, pouco mais de 25% dos respondentes fazem questões oportunas a respeito da história médica familiar ou sugerem ao paciente informar os outros membros da família sobre possíveis riscos.

WATSON et al. (1999), ao investigar entre médicos generalistas a atitude desses frente aos novos avanços da genética, verificaram que a idéia de ter de gastar maior tempo para obter a história médica familiar e não saber como esse procedimento poderá refletir na remuneração desencorajava a discussão sobre o envolvimento destes com a genética médica. Os médicos também se mostraram preocupados sobre qual seria a reação das seguradoras se estas tivessem acesso aos resultados dos testes e disseram necessitar adquirir maior conhecimento sobre genética.

HARRIS et al. (1999) avaliaram retrospectivamente casos de SD, DFTN, fibrose cística, talassemia *major* e carcinoma tardio medular da tireóide, ocorridos entre 1991 e

1995 no Reino Unido, e verificaram deficiência no atendimento relacionado ao aconselhamento genético, à triagem, ao diagnóstico pré-natal e ao manejo dos casos, sugerindo ao *General Medical Council* e ao *Medical Royal College* a criação de uma política nacional para o aperfeiçoamento de médicos e enfermeiras, em nível de graduação e pós-graduação.

GENNARELLI et al. (2005) demonstraram que o conhecimento sobre a triagem de pacientes para o câncer colorretal ainda é insuficiente entre graduandos de medicina, residentes e médicos internistas que atendem nos 4 maiores centros médicos para pessoas de baixa renda no Harlem, Nova York, mesmo estando relacionado à segunda causa mais comum de morte por câncer nos EUA. A identificação de um parente em primeiro grau com polipose adenomatosa familiar e/ou câncer de cólon não polipóide hereditário tem implicações diretas para o risco do desenvolvimento de câncer colorretal e para o manejo do caso. Questionados sobre a idade em que é recomendado iniciar a triagem do paciente com história familiar positiva para polipose adenomatosa familiar, somente um terço dos residentes e médicos internistas e metade dos estudantes responderam corretamente. Em relação ao paciente com história familiar positiva para câncer de cólon não polipóide hereditário (de herança dominante autossômica e relacionada a 80% de risco de desenvolver câncer colorretal), menos de 45% dos estudantes de medicina, residentes e internistas foram capazes de assinalar a alternativa correta.

BAARS et al. (2005b) demonstraram que estudantes holandeses próximos ao término do curso de medicina não possuíam o conhecimento essencial de genética para a prática diária. Da mesma forma, médicos generalistas, ginecologistas e pediatras que atuam na atenção primária e secundária também demonstraram nível deficiente de conhecimento de genética e de conscientização sobre testes genéticos (BAARS et al., 2005a).

Não existem dados nacionais sobre o conhecimento dos estudantes de medicina em genética. Quanto aos profissionais de saúde, RIM et al. (2003) averiguaram a percepção e a conduta de oftalmologistas em relação à prevenção da cegueira e concluíram que o conhecimento prático de grande parte dos entrevistados é precário e a maioria não se sente segura para dar informações e orientações sobre a doença e o risco de recorrência.

Educar os profissionais de saúde passou a ser um desafio, principalmente porque a maioria dos médicos não-geneticistas teve pouco contato com a genética na graduação, possuem conhecimento limitado do impacto das doenças geneticamente determinadas na vida e na família dos afetados (KIRKLIN, 2003; WATSON et al., 1999), têm pouca disponibilidade de tempo (WATSON, et al., 1999; SUMMERTON E GARROOD, 1997) e também sofrem a influência do ambiente sócio-cultural em que vivem (MARTINS et al., 2004).

O reconhecimento da necessidade de aprimoramento em genética dos profissionais de saúde levou a Associação Médica Americana (*American Medical Association*), a Associação Americana de Enfermagem (*American Nurses Association*) e o Instituto Nacional de Pesquisa do Genoma Humano (*National Human Genome Research*) a formarem, em 1996, uma organização interdisciplinar (*National Coalition for Health Professional Education in Genetics/NCHPEG*) devotada à educação em genética dos profissionais de saúde. Uma das ações mais importantes do grupo foi a criação de um documento enumerando as competências nucleares mínimas em genética para os profissionais de saúde de diversas áreas, com a finalidade de integrar a genética na prática diária desses profissionais de forma efetiva e responsável (NATIONAL COALITION FOR HEALTH PROFESSIONAL EDUCATION IN GENETICS, 2000; GUTTMACHER et al., 2001).

Quanto à população geral, algumas pesquisas voltadas a discutir o grau de conhecimento sobre genética e fatores de risco para defeitos congênitos demonstram a necessidade de investimento em políticas de educação para esse grupo. Em um estudo de base populacional realizado por MORRIS et al. (2003), relativo à percepção sobre a suscetibilidade genética para doenças induzidas pelo ambiente, demonstrou que a maioria acredita que a genética tem papel limitado nas doenças induzidas por fatores ambientais.

HENNEMAN et al. (2004) exploraram a experiência, o conhecimento e as expectativas relacionadas à genética, numa população holandesa. 77% responderam não saber nada sobre doenças hereditárias e entre os que disseram conhecer o assunto, 85% eram afetados ou tinham um familiar afetado por doença genética. Do total da amostra, 60% responderam já ter ouvido alguma coisa sobre testes genéticos, mas 26% não foram

capazes de citar pelo menos um teste específico e somente uma pessoa citou o “teste do pezinho” como exemplo. Entre 81% e 88% dos participantes responderam corretamente sobre fatores de risco para anomalias congênitas, como idade materna e consangüinidade (respectivamente), porém o índice de acerto diminuiu para 57% quando questionados sobre o efeito preventivo do ácido fólico. Ao redor de 20% dos respondentes demonstraram expectativa negativa sobre o impacto da genética sobre a sociedade; pensam, por exemplo, que vai diminuir a aceitação de pessoas com doenças genéticas e que o governo não vai conseguir proteger a população das conseqüências negativas dos testes genéticos.

LANIE et al (2004) investigaram entre indivíduos da população americana sobre o uso e o conceito de “genética” e “genes”, verificando que, a despeito da familiaridade com os termos, muitos vacilaram ao tentar responder as questões e algumas respostas refletiram a falta de conhecimento sobre conceitos básicos de genética.

GARCIAS e SCHÜLER-FACCINI (2004), em estudo realizado entre mães de uma cidade do sul do Brasil, para identificar as superstições e crenças relacionadas à origem dos defeitos congênitos, demonstraram que 64% das mães pensam que existe alguma conexão entre consangüinidade e defeitos congênitos, das quais 30,5% associam consangüinidade com anomalias múltiplas e 17% com RM. A percentagem de mães que reconhece a idade materna como um importante fator de risco para RM e/ou defeitos congênitos foi de somente 42%. Solicitadas a explicar a origem de defeitos congênitos, mesmo mulheres com nível social mais elevado (27% das mulheres com renda mensal acima de 5 salários mínimos e 41% das mulheres com renda mensal entre 3.1 e 5 salários mínimos) demonstraram acreditar em mitos e superstições, tais como uso de colares, braceletes, atravessar cerca de arame farpado, passar embaixo de escada ou usar uma chave atada ao corpo. Os autores enfatizam a necessidade de instruir a população sobre fatores de risco associados aos defeitos congênitos, especialmente sobre a consangüinidade e a idade materna.

Embora não haja consenso entre os pesquisadores sobre quanto a população necessita saber sobre genética para tomar decisões informadas e participar de debates públicos sobre testes genéticos (HENNEMAN et al., 2004), não resta dúvida de que a falta de compreensão de conceitos básicos de genética pode ser um empecilho para a

interpretação das informações dadas pelos profissionais de saúde. Se não compreendem que os genes estão presentes em virtualmente cada célula do corpo, como poderão entender o conceito de terapia gênica, por exemplo? Além do mais, a eficácia do aconselhamento genético pode ser drasticamente reduzida se os pacientes compreenderem incorretamente as informações transmitidas pelo profissional de saúde. Se no futuro, os médicos tiverem o mesmo tempo hoje dispensado ao atendimento dos pacientes, como poderão oferecer informações e obter o consentimento informado dada à compreensão limitada da população sobre genética? (LANIE et al., 2004). Corroborando esse raciocínio, KERSE et al. (2004) e WINNICK et al. (2005) demonstraram que a probabilidade de adesão do paciente ao tratamento aumenta nas situações em que se estabelece um bom relacionamento médico-paciente, contribuindo para isso, a compreensão adequada das informações transmitidas pelo profissional de saúde.

Além do nível de conhecimento de genética, outro fator que pode intervir de forma negativa para a inserção da genética na atenção primária, refere-se às questões éticas. Fatos ocorridos no passado nos levam a refletir se o avanço nos conhecimentos de biologia e na habilidade cada vez maior de obter informação genética não vai ser usado novamente com finalidade eugênica (PERNICK, 1997).

O termo “eugenia” (palavra derivada do grego que significa *bem nascido*) foi sugerido por Galton, em 1885, para definir o estudo de qualidades e defeitos raciais. O entusiasmo com a possibilidade de que a genética poderia ser utilizada para melhorar a condição humana deu origem, por exemplo, ao *Eugenics Records Office* em *Cold Spring Harbor* (uma seção do Departamento de Genética da Instituição Carnegie de Washington), e ao estabelecimento de uma cadeira de eugenia (por um legado de Galton) na *University College*, em Londres. Nestas instituições, os cientistas não somente coletavam dados sobre os traços humanos, como, algumas vezes, forneciam informações para as famílias afetadas, usualmente com o propósito de persuadi-las a não se reproduzirem (WALKER et al., 1998). O movimento eugênico no final resultou num excesso horrendo. Em 1926, 23 dos 48 estados americanos tinham leis para esterilizar doentes mentais e mais de 6.000 pessoas foram esterilizadas de forma involuntária, presumivelmente (PERNICK, 1997). Na Alemanha, a eutanásia para os portadores de “defeitos genéticos” foi legalizada em 1939,

levando à morte mais de 70.000 pessoas com doenças hereditárias, além do extermínio dos Judeus e dos outros assassinatos em massa ocorridos no Holocausto (PRESSEL, 2003).

Muitos eugenistas consideravam a doença como uma forma da natureza eliminar um ser deficiente. CHARLES DAVENPORT⁵, pioneiro da eugenia na América, advertiu, em 1915, sobre o risco de destruição da raça por causa dos métodos artificiais de preservação dos que a natureza tende a eliminar (citado por PERNICK, 1997). PERNICK (1997) pondera que a história apresenta exemplos claros de como valores culturais que foram integrados ao esforço da medicina para definir e eliminar as doenças são, hoje, considerados anátemas. Assim, pode-se dizer que o racismo e outros males relacionados ao movimento eugênico e à saúde pública no passado ocorreram não porque esses valores eram prevalentes entre os profissionais de saúde, mas porque tais profissionais estavam convencidos de que sua ciência era puramente objetiva. O autor refuta a idéia de que o movimento eugênico era não-científico e de que qualquer ciência válida e bem intencionada está isenta de ideal eugênico. Fatores religiosos, econômicos e legais não podem ser ignorados e todo cuidado deve ser tomado para preservar o indivíduo (RAMALHO e PAIVA E SILVA, 2000).

Também é importante ressaltar que o movimento eugênico não ocorreu de forma isolada e confinada à genética e a uma pseudociência, mas fez parte da história passada da saúde pública e da medicina em geral sendo que muito cuidado deve ser tomado para que os erros passados não voltem a ocorrer (PERNICK, 1997). Em avaliação realizada em Campinas (SP) entre indivíduos com o traço falciforme, foram detectados sinais de discriminação, estigmatização, rotulação e perda da auto-estima, demonstrando que devemos estar alertas para os riscos da discriminação social que podem ocorrer como consequência das ações de programas populacionais (RAMALHO et al., 2002a).

3.3. A GENÉTICA MÉDICA NO BRASIL

Embora existam alguns centros universitários de excelência em genética médica, poucas instituições acadêmicas têm departamento de genética médica (BEIGUELMAN, 2000). O ensino de genética nos cursos de medicina, apesar de estar bem estabelecido,

⁵ CHARLES DAVENPORT, citado em "Was the Doctor Right?" *Independent*, January 3, 1916, 23.

ainda é extremamente variável em relação à carga horária e ao conteúdo e necessita melhor definição dos objetivos direcionados para a prática médica (PORCIUNCULA, 2004).

Da mesma forma, são poucas as ações relacionadas aos defeitos congênitos, sendo a maioria oriunda de iniciativas isoladas, algumas organizadas por grupos técnicos ou serviços de genética preocupados com questões pontuais; outras, resultantes de pressões exercidas por pacientes, demandando diagnóstico ou tratamento. Destacam-se o Estudo Colaborativo Latino-Americano de Malformações Congênitas (ECLAMC), o Sistema Nacional de Informação sobre Agentes Teratogênicos (SIAT), o Serviço de Informações sobre Erros Inatos do Metabolismo (SIEM) (HOROVITZ et al., 2005).

No âmbito nacional, foram criados alguns programas especiais do Ministério da Saúde voltados ao tratamento da osteogênese imperfeita e da doença de Gaucher (BRASIL, 2001c, 2002b), e à redução da morbi-mortalidade relacionadas a doenças genéticas e anomalias congênitas, como o PNTN (BRASIL, 2001d, 2002a), a fortificação da farinha com ácido fólico (BRASIL, 2002c), o PNI (BRASIL, 2003) e o PHPN (BRASIL, 2000a), já citados anteriormente.

Contudo, a maioria dos serviços de genética no país está localizada em hospitais universitários de nível terciário, atuando de forma individual e baseada na demanda espontânea ou derivada dos poucos profissionais de saúde que sabem de sua existência (PENCHASZADEH e BEIGUELMAN, 1998; HOROVITZ et al., 2005). Em Minas Gerais, por exemplo, existem 6 unidades de genética clínica e aconselhamento genético no setor público, sendo 5, na capital, Belo Horizonte (AGUIAR, 2004).

A ausência de uma política de saúde em genética clínica, o pequeno número de médicos geneticistas e a baixa remuneração dos procedimentos de genética médica pelo SUS, apontados por AGUIAR (2004) como os principais problemas para a instalação de serviços de genética em Minas Gerais, também podem ser responsabilizados por situação semelhante em todo o território nacional (MARQUES-DE-FARIA et al., 2004; HOROVITZ et al., 2005).

Em Maringá, o único serviço de genética médica disponível está localizado no Laboratório de Aconselhamento Genético e Citogenética Humana, da Universidade

Estadual de Maringá (UEM), prestando serviços nas áreas de aconselhamento genético e citogenética (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE MARINGÁ, 2005/2006). O serviço atende pacientes, encaminhados do Hospital Universitário e da rede pública e privada, porém o atendimento é limitado a poucas consultas mensais por falta de infra-estrutura material e humana.

3.4. GENÉTICA COMUNITÁRIA

Diante do exposto, pode-se compreender porque, embora 15% da população brasileira necessitem de algum tipo de atendimento relacionado à genética, poucos indivíduos e famílias recebem o atendimento genético-clínico de que necessitam (RAMALHO, 2004).

Para HOROVITZ et al. (2005) haveria a necessidade de configurar no sistema de saúde, uma rede de atendimento para doenças genéticas como uma alternativa para atender essa demanda reprimida. Entretanto, embora relevante, este modelo não garante que todas as classes sociais tenham acesso igualitário ao serviço, além de demandar tempo e recurso considerável para ser estruturado. Assim, é necessário pensar numa alternativa de caráter mais abrangente e de menor custo, que alcance todas as camadas da população e que possa utilizar a estrutura física e humana já existente. Neste modelo se enquadra o conceito de Genética Comunitária.

Do ponto de vista pragmático, ela pode ser definida pelos efeitos preventivos, educacionais, diagnósticos e terapêuticos dos serviços de genética sobre a comunidade. Do ponto de vista científico, inclui todas as pesquisas necessárias para a implantação e avaliação de um programa de genética que atue sobre a comunidade (RAMALHO, 2004).

Para TEN KATE (1998), as atividades de genética comunitária também podem ser definidas como aquelas capazes de identificar, na comunidade, todas as pessoas com aumento de risco para a ocorrência de doenças genéticas e que querem adquirir conhecimento a fim de tomar decisão consciente sobre sua saúde ou seu futuro reprodutivo.

Pelo seu caráter abrangente, a genética comunitária admite uma grande diversidade de estratégias, que podem variar desde ações pontuais, até programas mais elaborados. Entre as ações que podem ser realizadas citam-se a triagem genética

populacional, o aconselhamento genético e a educação para os profissionais de saúde e público em geral.

A triagem genética é exemplo claro de uma atividade dentro do campo da genética comunitária. O seu objetivo é a detecção sistemática e precoce ou a exclusão de doença ou predisposição a doença genética. Os membros de uma comunidade alvo são convidados a participar da triagem; tipicamente, essas pessoas ainda não tiveram motivos para procurar ajuda médica devido a sintomas, sinais ou ansiedade. Ou seja, é o sistema de saúde que toma a iniciativa.

Genética clínica, por si mesma, não é genética comunitária, mas disponibilizar o serviço no âmbito da atenção primária, tornando-o acessível às pessoas da comunidade, certamente o é. O mesmo se aplica à educação da população sobre genética e ao ensino de genética para os profissionais de saúde.

Também está no campo da genética comunitária o monitoramento da presença de doenças genéticas na população e a análise dos resultados dos serviços de genética.

Nesse sentido, RAMALHO e colaboradores padronizaram alguns indicadores de viabilidade e eficiência que se mostraram úteis para a avaliação de programas de triagem populacional. São eles: 1) o percentual de aceitação da triagem voluntária; 2) o percentual de positividade de heterozigotos; 3) o percentual de exame do cônjuge; 4) o percentual de exames dos filhos; 5) o percentual de aceitação do aconselhamento genético e índice de triagem, medido pelo número médio de pessoas examinadas na comunidade, a partir de cada heterozigoto detectado; 6) número de demandas espontâneas; 7) número de encaminhamentos por clínicos da comunidade; 8) relação custo/benefício, medido pela razão entre o total gasto no período e o número total de pessoas examinadas (TEIXEIRA e RAMALHO, 1994; RAMALHO, 2004).

A partir do exposto, deve ficar claro que num programa comunitário de genética, é o geneticista comunitário que vai até a comunidade à procura de pessoas que podem estar sob risco, mas que ainda não foram identificadas ou ajudadas (TEN KATE, 1998).

Assim, tanto programas abrangentes, como o projeto desenvolvido por CHRISTIANSON et al. (2000) numa área rural da África do Sul e projetos pontuais, como o SIAT, são admitidos dentro dessa disciplina.

No programa desenvolvido por CHRISTIANSON et al (2000), foram implementados métodos de prevenção para doenças genéticas e defeitos congênitos, incluindo suplementação de ácido fólico às mulheres que tiveram criança com DFTN e recomendações de planejamento familiar às mulheres com idade avançadas, com envolvimento de enfermeiras e médicos de serviços de saúde das comunidades, treinados para disponibilizar o atendimento à população.

O SIAT, criado e desenvolvido no Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre e estendido para outros centros como Campinas, Rio de Janeiro, São Paulo e Salvador, tem como seus principais objetivos, a prevenção do aparecimento de defeitos congênitos na espécie humana, decorrentes de exposição ambiental. E mais, o aprofundamento do conhecimento a respeito da teratogênese em humanos (SCHÜLER-FACCINI et al., 2001; HOROVITZ et al., 2005).

Outros modelos de projetos de genética comunitária no Brasil são os programas de hemoglobinopatias, hemofilia e deficiência da G-6-PD, desenvolvidos desde 1998 pelo ambulatório de Aconselhamento Genético em Hemoglobinopatias do Departamento de Genética Médica da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Estadual de Campinas, com o objetivo comum de educar a comunidade (RAMALHO et al., 1999; COMPRI et al., 2000; RAMALHO et al., 2002a,b) e o PNTN (BRASIL, 2001d, 2002a).

Dentre esses merece ser mencionado o programa de hemoglobinopatias de Araras, SP, não somente pelos resultados alcançados, mas também por ter sido absorvido pelo sistema público de saúde como um programa municipal. Implantado em setembro de 1988 (TEIXEIRA et al., 1994), foi oficializado em 1994, como o Programa de Diagnóstico e Orientação aos Portadores de Hemoglobinopatias Hereditárias em Araras (ARARAS, 1994).

Os exames são realizados em um laboratório local, mantido pela prefeitura, com assessoria, em casos excepcionais, do laboratório do Hemocentro da Unicamp. O programa

não exigiu muitas contratações, utilizando basicamente os recursos da rede de saúde, como enfermeiras, assistentes sociais, agentes comunitários, médicos e outros profissionais de saúde, que receberam treinamento relativo à sua participação no programa. As clínicas particulares também foram convidadas a participar, encaminhando pacientes. A primeira avaliação, realizada após 36 meses de atividades, demonstrou que 13.670 indivíduos tinham sido examinados voluntariamente e o custo do programa, nesse período, foi de R\$ 1,10 por pessoa examinada. Após 15 anos de atuação, praticamente todas as famílias portadoras de hemoglobinopatias residentes na comunidade já foram cadastradas e orientadas (RAMALHO, 2004).

O PNTN, por sua vez, que prevê o diagnóstico e o tratamento, bem como o aconselhamento genético dos pais de recém-nascidos com fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, hemoglobinopatias e fibrose cística, tem uma conotação populacional importante, embora ainda necessite de uma maior participação da comunidade e das universidades, como referem RAMALHO et al. (2003).

Os programas desenvolvidos pelas APAEs também podem ser inseridos no contexto da genética comunitária. A APAE (Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais) foi fundada no dia 11 de dezembro de 1954, na cidade do Rio de Janeiro, por um grupo de pais, amigos, professores e médicos de excepcionais com o objetivo de promoção, inclusão social e defesa dos direitos de cidadania da pessoa com deficiência mental. Em 10 de novembro de 1962, foi fundada a Federação Nacional das APAEs (FENAPAEs), que, a exemplo de uma APAE, se caracteriza por ser uma sociedade civil, filantrópica, de caráter cultural, assistencial e educacional com duração indeterminada, congregando como filiadas as APAEs e outras entidades congêneres, tendo sede e fórum em Brasília, DF (FENAPAEs, 2006).

Decorridos 50 anos, a FENAPAEs congrega, aproximadamente, 2000 APAEs, presentes em municípios de todo o Brasil, mantenedoras de Escolas Especiais que propiciam atendimento educacional a mais de 230.000 pessoas com RM. Além da função de educação, a FENAPAEs também desenvolve ações de prevenção com a finalidade de redução da morbi-mortalidade materno-infantil. Um programa pioneiro desenvolvido pela APAE de Campo Grande, MS, também implantado em Goiás, tem como objetivo a

prevenção do RM e outras deficiências, através de triagem, diagnóstico, tratamento, orientação e acompanhamento da gestante e do recém-nascido (FENAPAEs, 2006).

Entretanto, algumas considerações importantes devem ser feitas. A primeira diz respeito à participação voluntária da população, como estabelecem a Constituição da República e o Código de Ética Médica (CONSELHO FEDERAL DE MEDICINA, 1988).

Outra se refere à necessidade de infra-estrutura adequada para a realização de eventuais exames laboratoriais para triagem e/ou diagnóstico, para as consultas de genética e aconselhamento genético e para a educação dos profissionais de saúde e da população geral (RAMALHO, 2004).

Em relação às ações de prevenção, especialmente no que tange ao diagnóstico pré-natal, deve-se ter em mente que a legislação brasileira proíbe o aborto, exceto quando não há outro meio de salvar a vida da gestante e quando a gravidez resulta de estupro (Código Penal, Capítulo 1, Art. 124 a 128). Além disso, existem fatores religiosos e socioeconômicos que não podem ser ignorados.

Em resumo, a Genética Comunitária visa uma maior aproximação entre os serviços de genética, sobretudo os universitários e a comunidade (RAMALHO, 2004). Os programas de genética comunitária devem, idealmente, envolver a rede pública de saúde, principalmente as unidades básicas e as maternidades, e promover ações de educação para a comunidade a fim de favorecer a participação consciente e voluntária da população, como referido acima (RAMALHO, 2004).

Finalizando, os fatos demonstram a complexidade dos problemas estruturais, educacionais e econômicos a serem enfrentados a fim de que maior número de pessoas tenha acesso ao atendimento de genética.

4. CASUÍSTICA E MÉTODO

O presente trabalho foi desenvolvido no Departamento de Genética Médica da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Estadual de Campinas, São Paulo.

Considerando os objetivos da pesquisa, organizou-se um estudo de levantamento para averiguar o perfil do atendimento preventivo em RM, associado ou não a defeitos congênitos, realizado cidade de Maringá, Paraná, mediante aplicação de questionário de autopreenchimento ou entrevista feita pela pesquisadora.

4.1. LOCAL DE DESENVOLVIMENTO DA PESQUISA

A pesquisa foi realizada no Município de Maringá, situado no Noroeste do Estado do Paraná, a 425 km da capital do estado (Curitiba) e, num raio de 500 km, fazendo divisas com os estados de São Paulo e Mato Grosso do Sul e com os países Paraguai e Argentina. A cidade é pólo da microrregião 9, constituída por 29 Unidades Administrativas Autônomas e 20 Distritos Administrativos. Tem pouco mais de 50 anos de existência, é a terceira maior cidade do estado e o 66º município mais populoso do país. Sua população é de 303.550 habitantes, sendo 295.900 residentes na zona urbana e 7.650 na zona rural (IBGE, 2000).

O Índice de Desenvolvimento Humano (IDH) é de 0,794, com taxa de crescimento populacional de 1,86%. 99% dos domicílios estão ligados à rede de água encanada e luz elétrica e são alvos de coleta de lixo, e 70% estão ligados à rede de esgoto.

O município conta com 245 estabelecimentos de ensino fundamental, públicos e particulares, com uma universidade pública (Universidade Estadual de Maringá), que oferece vários cursos na área de saúde (Medicina, Enfermagem, Odontologia, Farmácia Bioquímica e Psicologia) e faculdades particulares com diversos cursos nessa área (Enfermagem, Odontologia, Farmácia, Psicologia e Fisioterapia).

O sistema público de saúde é centrado na rede básica de atenção à saúde, com a implantação do PSF como estratégia eleita para a estruturação do modelo de atenção à

saúde. São 22 Unidades Básicas de Saúde, onde atuam 197 médicos, 92 enfermeiros e 62 equipes de PSF. Para a atenção especializada, existem duas Policlínicas (Zona Norte e Zona Sul), que atendem as especialidades de cardiologia, gastroenterologia infantil e adulto, ortopedia, hepatologia, neurologia, ginecologia (pré-cirúrgica), clínica da mulher, reumatologia, urologia, endocrinologia infantil, infectologia (MARINGÁ, 2004a).

Para apoio dessas ações, a rede conta com serviços próprios de análises clínicas, radiologia, ultrassonografia, mamografia, endoscopia, órtese e prótese ambulatorial, tratamento fora de domicílio e medicamentos especiais. Existe ainda complementaridade do atendimento ambulatorial (consultas e exames) realizada pelo Consórcio Intermunicipal de Saúde do Setentrião Paranaense (CISAMUSEP) e serviços contratados de média e alta complexidade.

A rede hospitalar de Maringá conta com 10 instituições, sendo 9 hospitais gerais e 1 especializado em psiquiatria. Desses, 6 são privados, 2 filantrópicos e 2 públicos.

4.2. POPULAÇÃO DE ESTUDO E CRITÉRIOS DE INCLUSÃO E EXCLUSÃO

Participaram do presente estudo 156 profissionais de saúde, sendo 90 médicos e 66 enfermeiros, e 100 mães.

4.2.1. Critérios de inclusão

4.2.1.1. Profissionais de saúde

1. Médico com atuação em uma das seguintes áreas: Ginecologia e Obstetrícia, Pediatria, Clínica Geral, PSF;
2. Enfermeiro;
3. Atuar na rede de saúde pública do município em estudo.

4.2.1.2. Mães

1. Terem filhos recém-nascidos ou lactentes de até 3 meses de idade;
2. Terem realizado o pré-natal e o parto dentro do município de Maringá;

4.2.2. Critérios de exclusão

4.2.2.1. Profissionais de saúde

1. Desempenhar, exclusivamente, função administrativa;
2. Atuar, exclusivamente, em atendimento especializado, pronto-atendimento ou unidades de urgência ou emergência;
3. Recusar participar da pesquisa.

4.2.2.2. Mães

1. Residir fora do município em estudo;
2. Recusar participar da pesquisa.

4.3. TAMANHO DA AMOSTRA

4.3.1. Profissionais de saúde

Foi obtida relação de médicos e enfermeiros que atuam na rede de saúde pública de Maringá e a relação das Unidades de Saúde do Município, atualizadas em fevereiro de 2003. Dentre os 208 médicos cujos nomes constavam da lista nas especialidades de Clínica Geral, Pediatria, Ginecologia-Obstetrícia e Programa de Saúde da Família, foram excluídos 51 e dos 128 enfermeiros, foram excluídos 31, segundo os critérios de exclusão definidos.

Dos 157 médicos e 97 enfermeiros selecionados, foram contatados 128 médicos e 84 enfermeiros. Destes, 70,31% (90) dos médicos e 78,57% (66) dos enfermeiros devolveram o questionário respondido. Dentre os profissionais selecionados para participarem da pesquisa, 29 médicos e 13 enfermeiros não foram localizados por uma das seguintes razões:

1. licença saúde;
2. férias;
3. ausência na unidade de saúde nas diversas vezes em que o local foi visitado;
4. demissão.

4.3.2. Mães

Participaram do estudo 100 mães, escolhidas por sorteio a partir do cadastro de nascidos-vivos da Secretaria de Saúde do Município de Maringá (SINASC).

Como a análise do número de nascimentos ocorridos no período de 1999 a 2002 na cidade (Apêndice 1) não demonstrou padrão sazonal, a amostra foi selecionada mensalmente, até atingir o número de entrevistas que permitiram resultados significativos.

No início da segunda semana de cada mês, foram selecionadas 60 mulheres que tiveram filhos no mês anterior e obtido o endereço destas. A partir da terceira semana, as mulheres foram visitadas no domicílio para serem entrevistadas. As que não foram encontradas foram eliminadas e não substituídas.

Constituíram fatores de exclusão das mulheres selecionadas, além dos critérios preestabelecidos, as seguintes situações: endereço não encontrado, local inexistente, mudança de endereço, ausência do domicílio na hora em que foi visitado e recusa em participar da pesquisa.

4.4. COLETA DE DADOS

As técnicas utilizadas para aplicação dos instrumentos foram organizadas segundo método proposto por GIL (1999). Aos profissionais de saúde foi aplicado questionário e às mães, entrevista estruturada.

A coleta de dados entre os profissionais de saúde foi realizada no período de agosto a dezembro de 2003 e entre as mães, entre os meses de junho e outubro do mesmo ano.

Os dados relativos às medidas preventivas para RM e/ou defeitos congênitos, implantadas na rede pública de saúde, foram obtidos por entrevista ao coordenador do Programa de Saúde da Mulher (Apêndice 2), em julho de 2004 e, por análise do Plano Municipal de Saúde 2002-2003 (MARINGÁ, 2001) e 2004-2005 (MARINGÁ, 2004a), do Relatório da gestão 2001 a 2003 (MARINGÁ, 2004c) e do Protocolo de Atenção Básica (MARINGÁ, 2004b).

Todo o procedimento foi realizado exclusivamente pela pesquisadora.

4.4.1. Instrumentos de coleta de dados

4.4.1.1. Profissionais de saúde

Foi aplicado questionário (Apêndice 4), por autopreenchimento, contendo 26 questões com respostas de múltipla escolha, com as alternativas “sim”, “não” e “não sei” ou “não lembro”, abordando os seguintes tópicos:

1. identificação do respondente: profissão e especialidade, gênero, idade, ano de conclusão do curso de graduação, especialidade, local de trabalho, se cursou disciplina de genética na graduação, se lê artigos de genética e com que frequência;
2. percepção sobre demanda por atendimento em genética médica, prevalência, etiologia e prevenção do RM;
3. conhecimento de terminologia básica em genética, de agentes teratogênicos e técnicas de diagnóstico pré-natal e triagem neonatal;
4. atitude dos profissionais em relação ao atendimento preventivo em RM;
5. fatores que dificultam o atendimento de pacientes ou familiares com doença genética por profissionais não especializados em genética e disposição dos profissionais em participarem de programa de educação em genética médica;
6. espaço livre para comentários.

4.4.1.2. Mães

Foi aplicada entrevista estruturada (Apêndice 5), contendo 33 questões com as alternativas “sim”, “não”, “não lembro” ou “não sei”, com as seguintes informações:

1. identificação das respondentes: local de atendimento no pré-natal, idade, gestações anteriores, situação conjugal e escolaridade;
2. gestação atual: planejamento, avaliação médica antes de engravidar, consultas de pré-natal;
3. atitude do profissional de saúde: questionamento sobre fatores de risco para RM, orientação sobre alimentação;
4. conhecimento sobre terminologia básica em genética, etiologia e prevenção do RM;
5. fontes das informações sobre cuidados com a saúde materno-infantil.

4.4.2. Operacionalização da coleta de dados

4.4.2.1. Profissionais de saúde

Os profissionais foram contatados pessoal e individualmente no local de trabalho. Todas as unidades de saúde foram visitadas nos dois turnos de trabalho. Após a apresentação da pesquisadora, foi feita breve explanação sobre os objetivos da pesquisa e sobre a garantia de anonimato, após a qual o profissional era convidado a participar. Nos casos afirmativos, era solicitada ao participante, a assinatura do Termo de consentimento livre e esclarecido (TCLE) (Apêndice 6) e o questionário era deixado com o profissional para ser recolhido, no próprio local, em 2 a 3 dias.

Em algumas situações, foi necessário deixar o questionário, acompanhado de carta de apresentação (Apêndice 3), informações sobre a pesquisa e o TCLE com a enfermeira responsável pelo setor ou pela unidade de saúde, para ser entregue ao profissional.

4.4.2.2. Mães

Após a apresentação e identificação da pesquisadora, a mãe recebeu informações quanto à finalidade do estudo, sobre a sua liberdade de participar ou não do mesmo e da garantia do anonimato. Era apresentado o TCLE, cujos dados relativos ao compromisso do pesquisador e nome da respondente eram preenchidos e, daí, solicitada a assinatura do mesmo. A seguir, era realizada a entrevista.

4.5. ANÁLISE DOS DADOS

Para criar o banco de dados e fazer a análise estatística, foi utilizado o programa SPSS 8.0. As variáveis qualitativas foram comparadas pelo teste do qui-quadrado e as variáveis quantitativas pelo teste *t* de Student, com nível de significância de 5%.

4.6. ASPECTOS ÉTICOS

O projeto foi aprovado pelo Comitê Permanente de Ética em Pesquisa Envolvendo Seres Humanos, da UEM, Paraná (Anexo 1) e a sua execução no âmbito da rede pública, foi autorizada pela Secretaria Municipal de Saúde (Anexo 2).

Solicitou-se dos sujeitos que participaram do estudo, a autorização prévia da participação dos mesmos em TCLE (Apêndice 6).

O questionário dirigido aos profissionais de saúde e a entrevista realizada com as mães, foram elaborados de forma a não identificar o respondente e as informações constantes dos mesmos estavam acessíveis somente para a pesquisadora e seus orientadores.

4.7. ESTUDO PILOTO

Os dados do estudo piloto não foram utilizados na versão final do trabalho, mas permitiram testar os instrumentos de coleta de dados e averiguar a existência de problemas operacionais (Apêndice 9).

4.7.1. Profissionais de saúde

O delineamento inicial previa investigar todos os médicos das especialidades de Pediatria, Ginecologia e Obstetrícia, Clínica Geral e do Programa de Saúde da Família que estavam exercendo atividade na cidade, além dos enfermeiros da rede de atenção básica. Foi obtida a listagem com o nome dos médicos inscritos na Sociedade Médica de Maringá (31/10/2002) e dos médicos e enfermeiros que trabalham na rede de saúde pública (24/02/2003). Do confronto dessas duas listagens, foi possível identificar 77 médicos da especialidade de Ginecologia e Obstetrícia, 112 das áreas de Clínica Geral e do Programa de Saúde da Família e 91 pediatras. Dentre esses, 58,3% (53) dos pediatras, 35,1% (27) dos ginecologistas-obstetras e 77,7% (87) dos clínicos gerais e médicos do PSF e 102 enfermeiros trabalham na rede municipal de saúde.

Foi escolhido ao acaso, um grupo de profissionais (10 médicos e 10 enfermeiros), aos quais foi enviado o questionário; alguns foram entregues pessoalmente a 5 médicos e 1 enfermeiro; os demais, juntamente com a carta de apresentação e envelope selado e endereçado para retorno, foram deixados na Secretaria de Saúde para serem enviados juntamente com o malote, que é enviado diariamente às Unidades de Saúde do município.

O método resultou num índice de adesão muito baixo. Dentre os 6 questionários distribuídos pessoalmente, 5 retornaram. Dentre os demais (entregues a 5 médicos e 9 enfermeiros), somente 3 retornaram. Isto demonstrou que seria necessário entregar e recolher o questionário pessoalmente, o que não seria problema na rede pública, tendo em vista o número pequeno de unidades de saúde, abrangendo vários profissionais que poderiam ser visitados simultaneamente. Contudo, foi necessário testar a viabilidade do acesso aos médicos da rede particular e várias dificuldades foram detectadas. Primeiro, o horário de presença do profissional no consultório é restrito a algumas horas, em geral entre o período das 15 às 18 horas; consequentemente, nesse horário, o médico está sempre muito ocupado com os pacientes, não podendo atender a pesquisadora ou exigindo da mesma, longa espera até que surgisse um momento para o contato com o profissional. Segundo, mesmo conversando com o médico e tendo obtido o compromisso da resposta do questionário no prazo de 2 dias, muitos não o fizeram, alegando falta de tempo ou perda do material. Terceiro, a maioria dos médicos cadastrados na especialidade de Clínica Geral

atuam como especialistas em alguma área, como cardiologia, endocrinologia, medicina intensiva, não desempenhando, portanto, a mesma tarefa que os médicos dessa mesma especialidade que exercem sua atividade na rede pública.

O ensaio piloto demonstrou, portanto, a necessidade de reformulação do método de abordagem e envio do questionário aos profissionais.

4.7.2.Mães

Inicialmente, pretendia-se entrevistar puérperas, entre 24 e 48 h pós-parto. Estas deveriam estar em boas condições de saúde, ter dado à luz crianças normais, a termo, com peso adequado para a idade gestacional, residir nas cidades abrangidas pela 15ª Regional de Saúde, além de aceitarem participar da pesquisa.

O tamanho da amostra foi estimado em 1% do total de nascimentos/ano na cidade (Apêndice 1). Desse total, 50% seriam representados por parturientes do Hospital Universitário de Maringá (HUM), e 50% provindas dos hospitais particulares da cidade, com a finalidade de abranger a população atendida pelo SUS, particulares e por convênios diversos.

Foram entrevistadas 41 mulheres, sendo 19 procedentes do HUM e 22 de hospitais particulares. O ensaio mostrou que:

1. a entrevista elaborada era muito longa e complexa;
2. a seleção da população a ser entrevistada não estava sendo aleatória, pois nem todas as mulheres que tiveram filhos em Maringá, na mesma ocasião, apresentaram a mesma probabilidade de serem entrevistadas;
3. a abordagem das mães ainda na maternidade, também não foi adequada pois, mesmo sendo entrevistadas 48 horas após o parto, a situação demonstrou ser constrangedora. Ou estavam amamentando, ou com visitas, ou no horário de cuidados do recém-nascido, muitas vezes demonstrando certa irritação durante a entrevista e respondendo apressadamente.

Como resultado, o questionário foi reestruturado, procurando manter a essência da pesquisa, mas diminuindo o número de questões e o método de seleção da amostra, como descrito anteriormente, foi submetido a alterações.

5. RESULTADOS

Os resultados das populações estudadas (Profissionais de saúde e Mães) serão apresentados em separado. Os dados obtidos do estudo entre os profissionais de saúde foram agrupados nos seguintes tópicos: 1) caracterização da população; 2) percepção e conhecimento sobre demanda por atendimento em genética, prevalência, etiologia e prevenção do RM; 3) conhecimento de terminologia básica em genética, agentes teratogênicos, técnicas de diagnóstico pré-natal e triagem neonatal; 4) atitude preventiva em RM e/ou defeitos congênitos; 5) opinião dos profissionais de saúde sobre fatores que influenciam no atendimento do paciente com uma doença geneticamente determinada na rede de atenção primária à saúde; 6) comentário.

Os dados obtidos das entrevistas com as mães foram agrupados em: 1) caracterização da população; 2) atitude dos profissionais de saúde em relação à prevenção do RM e/ou defeitos congênitos, avaliada através das mães; 3) conhecimento das mães sobre terminologia básica em genética, etiologia e prevenção do RM.

Os dados foram analisados pela comparação das respostas entre os dois grupos de profissionais (Médicos e Enfermeiros) e entre as áreas de atuação dos médicos (Pediatría, Ginecologia e Obstetrícia e Clínica Geral); os resultados da entrevista com as mães foram analisados comparando-se as respostas do grupo que fez o pré-natal na rede pública com o grupo atendido na rede privada.

5.1. PROFISSIONAIS DE SAÚDE

A amostra foi constituída por 156 profissionais, lotados nas Unidades Básicas de Saúde (UBS), sendo 90 médicos e 66 enfermeiros, correspondendo a 70,31% e 78,57%, respectivamente, do total de profissionais elegíveis para o estudo. Os dados apresentados são relativos somente às respostas válidas, pois nem todos os participantes responderam todas as questões.

5.1.1. Caracterização da população

O gênero masculino correspondeu a 54,2% dos profissionais da área médica e a 7,6% dos profissionais de enfermagem. A idade variou entre 23 e 58 anos, com média de 41,3 e moda de 34 entre os médicos e 34,5 e 26, respectivamente, entre os profissionais de enfermagem. O tempo médio de formado foi de 16,5 anos para os médicos e 9,8 anos para os enfermeiros. 82,8% dos enfermeiros e 27% dos médicos trabalham exclusivamente nas UBS (Tabela 1).

Tabela 1 - Características dos profissionais de saúde.

Características	Médicos % (n)	Enfermeiros % (n)	Total % (n)
Gênero			
Masculino	54,2 (45)	7,6 (5)	33,6 (50)
Feminino	45,8 (38)	92,4 (61)	66,4 (99)
Total	100,0 (81)	100,0 (66)	100,0 (149)
Idade (anos)			
Média	41,3 (dp 9,65)	34,5 (dp 6,32)	38,3 (dp 8,98)
Moda	34	26	34
Tempo de formado (anos)			
Média	16,5 (dp 9,27)	09,8 (dp 6,21)	13,7 (dp 8,71)
Moda	07	03	09
Local de trabalho			
UBS exclusivo	27,0 (24)	82,8 (53)	50,3 (77)
UBS + outros locais	73,0 (65)	17,2 (11)	49,7 (76)

Dentre os médicos, 28,1% (25) trabalha como pediatra, 15,7% (14) como ginecologista-obstetra, 14,6% (13) como clínico-geral, 15,7% (14) como médico do PSF; 25,8% (24) acumulam mais de uma dessas especialidades (Tabela 2).

Tabela 2 - Distribuição dos médicos de acordo com a área de atuação nas Unidades Básicas de Saúde.

Especialidades	Total % (n)
Pediatra	28,1 (25)
Ginecologista-Obstetra	15,7 (14)
Clínico Geral	14,6 (13)
Médico do PSF	15,7 (14)
Pediatra e Médico do PSF	5,6 (5)
Ginecologista-Obstetra e Clínico Geral	1,1 (1)
Ginecologista-Obstetra e Médico do PSF	1,1 (1)
Clínico Geral e Médico do PSF	10,1 (9)
Mais de duas especialidades	7,9 (7)
Total	100,0 (89)

Tendo em vista a grande variedade de respostas assinaladas pelos médicos para identificar a área de atuação, houve necessidade de reclassificação dos mesmos para fins de análise estatística. Essa reclassificação foi realizada da seguinte forma:

1. Os médicos do PSF foram classificados junto com os da especialidade de Clínica Geral;
2. Quando assinaladas as alternativas “Pediatra” e “Médico do PSF”, o profissional foi classificado como Pediatra;
3. Quando assinaladas as alternativas “Ginecologista-Obstetra” e “Médico do PSF”, o profissional foi classificado como Ginecologista-Obstetra;
4. Se assinaladas as alternativas “Pediatra” e “Clínico Geral”, o profissional foi classificado como Pediatra.

Esses critérios foram estabelecidos a partir das premissas de que:

- a) a medicina exercida no PSF tem formação generalista;
- b) os médicos que atuam no PSF têm especialização em uma dessas grandes áreas;
- c) o pediatra e o ginecologista-obstetra teriam, por formação, maior conhecimento de genética médica, tendo em vista que a maioria das anomalias, de etiologia genética ou ambiental, são de ocorrência congênita.

A partir dessa nova classificação, os médicos com formação em pediatria corresponderam a 40,4% (36), os com formação em ginecologia-obstetrícia a 19,1% (17), e em clínica geral a 40,4% (36) (Tabela 3).

Tabela 3 - Distribuição dos médicos de acordo com as especialidades.

Especialidades	Total % (n)
Pediatras	40,4 (36)
Ginecologistas-Obstetras	19,1 (17)
Clínicos Gerais	40,4 (36)
Total	100,0 (89)

Ainda dentre os médicos, 87,8% têm algum tipo de especialização (61,1% com residência médica (RM); 15,6% com alguma especialização *lato sensu* exclusiva, exceto residência médica; 1,1% com mestrado exclusivo, sem residência médica; 11,4% com residência médica e outra especialização). Entre os enfermeiros, 63,6% referiram alguma especialização *lato sensu* e 36,4% não têm especialização (Tabela 4).

Tabela 4 - Distribuição dos profissionais de saúde de acordo com cursos de pós-graduação.

Cursos de pós-graduação	Médicos	Enfermeiros	Total
	% (n)	% (n)	% (n)
Sem especialização	12,2 (11)	36,4 (24)	22,4 (35)
Residência médica exclusiva	61,1 (55)	-	35,3 (55)
Mestrado exclusivo	1,1 (1)	-	0,6 (1)
Especialização <i>lato sensu</i> exclusiva	15,6 (14)	63,6 (42)	35,9 (56)
Residência e outra especialização	11,4 (9)	-	5,8 (9)
Total	100,0 (90)	100,0 (66)	100,0 (156)

$$\chi^2 = 82,079, p < 0,001$$

A maioria dos profissionais teve disciplina de genética na graduação, mas não teve qualquer treinamento em genética médica (Tabela 5). Profissionais com mais de 10 anos após a formatura tiveram maior probabilidade de não terem cursado a disciplina de genética ($\chi^2 = 17,237, p = 0,016$).

Tabela 5 - Distribuição dos profissionais de saúde quanto à disciplina de genética na graduação e treinamento em genética médica.

Característica	Médicos % (n)	Enfermeiros % (n)	Total % (n)	χ^2 (p)
Disciplina de genética na graduação				
Sim	78,9 (71)	90,9 (60)	84,0 (131)	4,088 (0,043)
Não	21,1 (19)	9,1 (6)	16,0 (25)	
Treinamento em genética médica				
Sim	5,6 (5)	1,5 (1)	3,8 (6)	1,681 (0,195)
Não	94,4 (85)	98,5 (65)	96,2 (150)	

Somente 38,3% dos profissionais relataram que lêem artigos sobre genética, sendo esta leitura esporádica para 96,4% dos respondentes; 86,7% dos médicos lêem artigos de procedência científica, enquanto 88,2% dos enfermeiros lêem artigos de procedência geral (Tabela 6). O fato de ter cursado disciplina de genética na graduação não interferiu com o hábito de leitura ($\chi^2 = 0,409$, $p = 0,523$).

Tabela 6 - Distribuição dos profissionais de saúde de acordo com o hábito e a frequência de leitura de artigos de genética médica.

Alternativas	Médicos % (n)	Enfermeiros % (n)	Total % (n)	χ^2 (p)
Leitura de artigos de genética médica				
Sim	42,7 (38)	32,3 (21)	38,3 (59)	1,715
Não	53,7 (51)	67,7 (44)	61,7 (95)	(0,190)
Frequência da leitura				
Esporádico	94,7 (36)	100,0 (18)	96,4 (54)	0,982
Frequente	5,3 (2)	-	3,6 (2)	(0,322)
Procedência dos artigos				
Científica	86,7 (26)	11,8 (2)	59,6 (28)	25,278
Geral	13,3 (4)	88,2 (15)	40,4 (19)	(<0,001)

Esporádico = até 3/ano; frequente = 1 ou mais por mês.

5.1.2. Percepção e conhecimento sobre demanda por atendimento em genética, prevalência, etiologia e prevenção do RM

Buscou-se medir a percepção dos profissionais de saúde sobre os temas por meio de questões que solicitavam aos participantes estimar, a partir de sua experiência prática, a demanda por atendimento em genética, não relacionada especificamente a uma doença genética, a prevalência e a contribuição do genoma na etiologia do RM e a fração evitável dessa condição.

Em relação à demanda, somente 30,0% dos profissionais referiram não lembrar ou não ter atendido paciente com alguma doença genética nos últimos 12 meses; 65,3% atenderam entre 1 e 10 pacientes, enquanto 4,6% atenderam mais de 10 pacientes, não havendo diferença significativa entre os dois grupos (Tabela 7).

Tabela 7 - Pacientes com doença genética, atendidos nos últimos 12 meses pelos participantes da pesquisa.

Alternativas	Médicos % (n)	Enfermeiros % (n)	Total % (n)
Zero	6,9 (6)	19,0 (12)	12,0 (18)
1 a 5	62,1 (54)	52,4 (33)	58,0 (87)
6 a 10	9,2 (8)	4,8 (3)	7,3 (11)
Entre 10 e 20	3,4 (3)	3,2 (2)	3,3 (5)
Acima de 20	2,3 (2)	-	1,3 (2)
Não lembra	16,1 (14)	20,6 (13)	18,0 (27)
Total	100,0 (87)	100,0 (63)	100,0 (150)

$\chi^2=7,942$, $p=0,159$

As respostas dos médicos sobre o número de pacientes atendidos, demonstraram que não houve diferença entre as três grandes áreas (Tabela 8).

Tabela 8 - Pacientes com doença genética atendidos nos últimos 12 meses, de acordo com a área de especialização dos médicos.

Alternativas	Pediatria % (n)	Ginecologia- Obstetrícia % (n)	Clinica Geral % (n)	Total % (n)
Zero ou não lembra	14,3 (5)	29,4 (5)	29,4 (10)	23,3 (20)
1 a 5	60,0 (21)	70,6 (12)	58,8 (20)	61,6 (53)
6 ou mais	25,7 (9)	-	11,8 (4)	15,1 (13)
Total	100,0 (35)	100,0 (17)	100,0 (34)	100,0 (86)

$\chi^2=7,745$, $p=0,101$

Metade dos profissionais respondeu que está havendo aumento na demanda por atendimento em genética (46,8%), enquanto 21,2% relataram não saber, sendo esse grupo mais prevalente entre os enfermeiros (Tabela 9).

Tabela 9 - Respostas dos profissionais da saúde quando questionados se perceberam aumento na demanda por atendimento em genética médica.

Alternativas	Médicos	Enfermeiros	Total
	% (n)	% (n)	% (n)
Sim	50,0 (45)	42,4 (28)	46,8 (73)
Não	41,1 (37)	19,7 (13)	32,1 (50)
Não sabe	8,9 (8)	37,9 (25)	21,2 (33)
Total	100,0 (90)	100,0 (66)	100,0 (156)

$$\chi^2=21,042, p < 0,001$$

Entre os médicos, não houve diferença significativa quando analisadas as respostas de acordo com as especialidades (Tabela 10).

Tabela 10 - Respostas dos médicos quando questionados se perceberam aumento na demanda por atendimento de genética médica, de acordo com a área de especialização.

Alternativas	Pediatria	Ginecologia- Obstetrícia	Clinica Geral	Total
	% (n)	% (n)	% (n)	% (n)
Sim	63,9 (23)	52,9 (9)	36,1 (13)	50,6 (45)
Não	27,8 (10)	47,1 (8)	50,0 (18)	40,4 (36)
Não sabe	8,3 (3)	-	13,9 (5)	9,0 (8)
Total	100,0 (36)	100,0 (17)	100,0 (36)	100,0 (89)

$$\chi^2 = 7,702, p=0,103$$

Questionados sobre qual seria a prevalência do RM, aproximadamente 25,0% responderam ser de, no máximo, 1%. Proporção semelhante dos entrevistados respondeu que estaria entre 2 e 3% e outros 25,0% não sabiam, sendo esta última resposta mais prevalente entre os enfermeiros (Tabela 11).

Tabela 11 - Estimativa dos profissionais de saúde sobre a prevalência do RM na população geral.

Alternativas	Médicos % (n)	Enfermeiros % (n)	Total % (n)
0 – 1%	27,0 (24)	21,2 (14)	24,5 (38)
2 – 3%	30,3 (27)	21,2 (14)	26,5 (41)
4 – 5%	10,1 (9)	7,6 (5)	9,0 (14)
6 – 10%	9,0 (8)	9,1 (6)	9,0 (14)
> 10%	9,0 (8)	1,5 (1)	5,8 (9)
Não sabe	14,6 (13)	39,4 (26)	25,2 (39)
Total	100,0 (89)	100,0 (66)	100,0 (155)

$$\chi^2 = 14,874, p = 0,011$$

Sobre a etiologia do RM, para 29,0% o genoma contribui com até 10%; para outros 23,0% a contribuição está entre 20 e 30% e ainda 25,0% disseram não saber, sendo este último grupo mais prevalente entre os enfermeiros (Tabela 12).

Em relação à percentagem do RM grave evitável por meio de ações preventivas, 36,5% dos profissionais de saúde disse não saber; para 20,5% dos mesmos, é de 60%; para 19,2%, a percentagem que pode ser evitada é de 20% e para 16,7%, 40% dessa condição pode ser evitada. Para 1,9%, não se pode evitar o RM e para 5,1% dos respondentes, todos os casos graves podem ser evitados, não tendo sido observado diferença significativa entre os dois grupos de profissionais (Tabela 13).

Tabela 12 - Estimativa dos profissionais de saúde sobre a contribuição do genoma para a etiologia do RM.

Alternativas	Médicos % (n)	Enfermeiros % (n)	Total % (n)
Até 10%	32,3 (29)	24,6 (16)	29,0 (45)
20 a 30%	30,0 (27)	13,8 (9)	23,2 (36)
50%	11,1 (10)	10,8 (7)	11,0 (17)
Acima 50%	8,9 (8)	13,8 (9)	11,0 (17)
Não sabe	17,8 (16)	36,9 (24)	25,8 (40)
Total	100,0 (90)	100,0 (65)	100,0 (155)

$$\chi^2 = 11,203, p = 0,024$$

Tabela 13 - Estimativa dos profissionais de saúde sobre a percentagem de RM evitável.

Alternativas	Médicos % (n)	Enfermeiros % (n)	Total % (n)
Zero	2,2 (2)	1,5 (1)	1,9 (3)
20%	17,8 (16)	21,2 (14)	19,2 (30)
40%	18,9 (17)	13,6 (9)	16,7 (26)
60%	23,3 (21)	16,7 (11)	20,5 (32)
100%	4,4 (4)	6,1 (4)	5,1 (8)
Não sabe	33,3 (30)	40,9 (27)	36,5 (57)
Total	100,0 (90)	100,0 (66)	100,0 (156)

$$\chi^2 = 2,560, p = 0,764$$

A análise do grupo representado pelos médicos, quanto à prevenção do RM, não demonstrou diferença significativa em relação às áreas de especialidades (Tabela 14).

Tabela 14 - Estimativa dos médicos sobre a percentagem de RM evitável, de acordo com a especialidade.

Alternativas	Pediatria % (n)	Ginecologia- Obstetrícia % (n)	Clinica Geral % (n)	Total % (n)
Zero	2,8 (1)	-	2,8 (1)	2,2 (2)
20%	22,2 (8)	17,6 (3)	13,9 (5)	18,0 (16)
40%	16,7 (6)	29,4 (5)	16,7 (6)	19,1 (17)
60%	33,3 (12)	17,6 (3)	16,7 (6)	23,6 (21)
100%	2,8 (1)	5,9 (1)	5,6 (2)	4,5 (4)
Não sabe	22,2 (8)	29,4 (5)	44,4 (16)	32,6 (29)
Total	100,0 (36)	100,0 (17)	100,0 (36)	100,0 (89)

$$\chi^2 = 7,965 \text{ p} = 0,632$$

5.1.3. Conhecimento de terminologia básica em genética, agentes teratogênicos, técnicas de diagnóstico pré-natal e triagem neonatal

A maioria absoluta respondeu ter noção sobre a diferença entre gene e cromossomo, não havendo diferença significativa entre os dois grupos (Tabela 15).

Tabela 15 - Respostas dos profissionais da saúde quando questionados se têm noção da diferença entre gene e cromossomo.

Alternativas	Médicos % (n)	Enfermeiros % (n)	Total % (n)
Sim	93,3 (84)	92,3 (60)	92,9 (144)
Não	6,7 (6)	7,7 (5)	7,1 (11)
Total	100,0 (90)	100,0 (65)	100,0 (155)

$$\chi^2 = 0,060, \text{ p} = 0,806$$

Quando analisado o grupo dos médicos por especialidade, também não foi demonstrada diferença significativa entre as respostas destes (Tabela 16).

Tabela 16 - Respostas dos médicos quando questionados se têm noção da diferença entre gene e cromossomo, de acordo com a especialidade.

Alternativas	Pediatria % (n)	Ginecologia e Obstetrícia % (n)	Clínica Geral % (n)	Total % (n)
Sim	91,7 (33)	88,2 (15)	97,2 (35)	93,3 (83)
Não	8,3 (3)	11,8 (2)	2,8 (1)	6,7 (6)
Total	100,0 (36)	100,0 (17)	100,0 (36)	100,0 (89)

$$\chi^2 = 1,727, p = 0,422$$

Questionados se o risco de recorrência de uma determinada doença de herança autossômica recessiva aumenta com o número de crianças afetadas na família, 47,7% responderam afirmativamente, 23,5% disseram não saber e 28,9% responderam que não (Tabela 17).

Tabela 17 - Respostas dos profissionais de saúde quando questionados se o risco de recorrência de doença de herança autossômica recessiva aumenta com o número de filhos afetados.

Alternativas	Médicos % (n)	Enfermeiros % (n)	Total % (n)
Sim	49,4 (44)	45,0 (27)	47,7 (71)
Não	33,7 (30)	21,7 (13)	28,9 (43)
Não sabe	16,9 (15)	33,3 (20)	23,5 (35)
Total	100,0 (89)	100,0 (60)	100,0 (149)

$$\chi^2 = 6,092, p = 0,048$$

Não foi observada diferença significativa quanto às respostas dos médicos de acordo com as áreas de especialidades (Tabela 18).

Tabela 18 - Respostas dos médicos quando questionados se o risco de recorrência de doença de herança autossômica recessiva aumenta com o número de filhos afetados, de acordo com a área de atuação.

Alternativas	Pediatria	Ginecologia e Obstetrícia	Clinica Geral	Total
	% (n)	% (n)	% (n)	% (n)
Sim	50,0 (18)	64,7 (11)	42,9 (15)	50,0 (44)
Não	30,6 (11)	23,5 (4)	40,0 (14)	33,0 (29)
Não sabe	19,4 (7)	11,8 (2)	17,1 (6)	17,0 (15)
Total	100,0 (36)	100,0 (17)	100,0 (35)	100,0 (88)

$$\chi^2 = 2,541, p = 0,637$$

Em relação ao efeito teratogênico de determinados agentes, a maior parte respondeu não ter segurança para orientar sobre os efeitos da hidantoína e do misoprostol, sendo estas respostas mais prevalentes entre os enfermeiros. A maioria respondeu ter segurança para orientar sobre os efeitos do etanol, da cocaína, diabete melito e citomegalovirose. Nas respostas sobre cocaína e diabete melito, não houve diferença entre os grupos, mas nas questões sobre o etanol e citomegalovirose, as respostas negativas foram mais prevalentes entre os enfermeiros (Tabela 19).

Tabela 19 - Segurança dos profissionais de saúde para orientar sobre o efeito de alguns agentes teratogênicos.

Alternativas	Médicos		Enfermeiros		Total		Teste χ^2 (p)
	% (n)		% (n)		% (n)		
	Sim	Não	Sim	Não	Sim	Não	
Hidantoína	51,4 (37)	48,6 (35)	24,1 (13)	75,9 (41)	39,7 (50)	60,3 (76)	9,619 (0,002)
Cocaína	77,4 (65)	22,6 (19)	72,1 (44)	27,9 (17)	75,2 (109)	24,8 (36)	0,522 (0,470)
Misoprostol	48,7 (37)	51,3 (39)	14,6 (7)	85,4 (41)	35,5 (44)	64,5 (80)	14,944 (0,001)
Etanol	83,5 (66)	16,5 (13)	54,4 (31)	45,6 (26)	71,3 (97)	28,7 (39)	13,764 (0,001)
Citomegalovirose	92,9 (79)	7,1 (6)	71,2 (42)	28,8 (17)	84,0 (121)	16,0 (23)	12,281 (0,001)
Diabete melito	71,1 (54)	28,9 (22)	77,8 (42)	22,2 (12)	73,8 (96)	26,2 (34)	0,739 (0,390)

As respostas dos médicos, de acordo com a especialização desses, não mostraram diferenças significativas (Tabela 20).

Quanto à segurança para orientar sobre indicação e riscos de determinadas técnicas de diagnóstico pré-natal, a maioria respondeu negativamente para teste triplo (90,6%), biópsia de vilo corial (73,9%), cordocentese (70,5%) e investigação da translucência nuchal (58,7%). Nas questões sobre biópsia de vilo corial e translucência nuchal, as respostas negativas prevaleceram entre os enfermeiros, mas, em relação à cordocentese e teste triplo, não foi observado diferença entre os grupos. Sobre a técnica de amniocentese, 64,8% afirmaram ter segurança para orientar sobre indicações e riscos, sendo que as respostas negativas prevaleceram entre os enfermeiros (Tabela 21).

Tabela 20 - Segurança dos médicos para orientar sobre o efeito de alguns agentes teratogênicos, de acordo com a especialização.

Alternativas	Pediatría		Ginecología e		Clínico Geral		Teste χ^2 (p)
	% (n)		Obstetrícia		% (n)		
	Sim	Não	Sim	Não	Sim	Não	
Hidantoína	40,7	59,3	64,3	35,7	54,8	45,2	2,305
	(11)	(16)	(9)	(5)	(17)	(14)	(0,316)
Cocaína	73,5	26,5	88,2	11,8	75,0	25,0	1,520
	(25)	(9)	(15)	(2)	(24)	(8)	(0,468)
Misoprostol	28,6	71,4	88,2	11,8	45,2	54,8	15,332
	(8)	(20)	(15)	(2)	(14)	(17)	(<0,001)
Etanol	90,6	09,4	92,9	07,1	71,9	28,1	5,164
	(29)	(3)	(13)	(1)	(23)	(9)	(0,076)
Citomegalovirose	94,1	05,9	94,1	05,9	90,9	09,1	0,311
	(32)	(2)	(16)	(1)	(30)	(3)	(0,856)
Diabete melito	73,3	26,7	68,8	31,3	70,0	30,0	0,133
	(22)	(8)	(11)	(5)	(21)	(9)	(0,936)

Tabela 21 - Segurança dos profissionais de saúde para orientar sobre a indicação e riscos de técnicas utilizadas para diagnóstico pré-natal.

Alternativas	Médicos		Enfermeiros		Total		Teste χ^2 (p)
	% (n)		% (n)		% (n)		
	Sim	Não	Sim	Não	Sim	Não	
Amniocentese	73,8 (62)	26,2 (22)	51,7 (30)	48,3 (28)	64,8 (92)	35,2 (50)	7,336 (0,007)
Biópsia de vilo corial	38,0 (30)	62,0 (49)	9,1 (5)	90,9 (50)	26,1 (35)	73,9 (99)	14,018 (0,001)
Cordocentese	35,5 (27)	64,5 (49)	21,4 (12)	78,6 (44)	29,5 (39)	70,5 (93)	3,078 (0,079)
Translucência nucal	54,3 (44)	45,7 (37)	22,8 (13)	77,2 (44)	41,3 (57)	58,7 (81)	13,705 (0,001)
Teste triplo	13,7 (10)	86,3 (63)	3,6 (2)	96,4 (53)	9,4 (12)	90,6 (116)	3,738 (0,053)

Entre os médicos, os ginecologistas-obstetras foram os que apresentaram a maior percentagem de respostas positivas a este quesito; pediatras e clínicos gerais, demonstraram nível de conhecimento semelhante (Tabela 22).

Tabela 22 - Segurança dos médicos para orientar sobre a indicação e riscos de técnicas utilizadas para diagnóstico pré-natal, de acordo com a área de especialização.

Alternativas	Pediatría		Ginecologia- Obstetricia		Clínica Geral		Teste χ^2 (p)
	% (n)		% (n)		% (n)		
	Sim	Não	Sim	Não	Sim	Não	
Amniocentese	68,6 (24)	31,4 (11)	100,0 (16)	-	66,7 (22)	33,3 (11)	7,045 (0,030)
Biópsia de vilo corial	26,7 (8)	73,3 (22)	88,2 (15)	11,8 (2)	19,4 (6)	80,6 (25)	24,609 ($<0,001$)
Cordocentese	31,0 (9)	69,0 (20)	81,3 (13)	18,8 (3)	13,3 (4)	86,7 (26)	21,527 ($<0,001$)
Translucência nucal	48,4 (15)	51,6 (16)	82,4 (14)	17,6 (3)	45,5 (15)	54,5 (18)	6,869 (0,032)
Teste triplo	3,6 (1)	96,4 (27)	43,8 (7)	56,3 (9)	6,9 (2)	93,1 (27)	15,786 ($<0,001$)

Em relação aos testes que fazem parte do PNTN, a maioria não sabe se as pesquisas da deficiência de 21-hidroxilase e biotinidase estão incluídas, sendo essas respostas prevalentes entre os enfermeiros. A maioria respondeu que os testes para fenilcetonúria e hipotireoidismo fazem parte do programa. No primeiro caso, não houve diferença entre os grupos, mas no segundo caso, um grande número de enfermeiros (35%) respondeu não saber se o hipotireoidismo congênito está incluso no programa. Sobre a pesquisa de fibrose cística, igual parcela respondeu afirmativamente (39,8%) ou disse não saber (45,9%), sendo este último grupo mais representativo entre os enfermeiros. Da mesma forma, sobre síndromes falciformes, igual parcela respondeu afirmativamente (39,7%) ou disse não saber (40,5%), sendo esta última resposta mais freqüente entre os enfermeiros (Tabela 23).

Tabela 23 - Testes que fazem parte do PNTN, segundo os profissionais de saúde.

Alternativas	Médicos % (n)			Enfermeiros % (n)			Total % (n)			Teste $\chi^2(p)$
	Sim	Não	Não Sei	Sim	Não	Não Sei	Sim	Não	Não Sei	
Deficiência de 21-hidroxilase	14,5 (10)	30,4 (21)	55,1 (38)	06,8 (4)	08,5 (5)	84,7 (50)	10,9 (14)	20,3 (26)	68,8 (88)	13,354 (0,001)
Deficiência biotinidase	28,2 (20)	25,4 (18)	46,5 (33)	07,0 (4)	10,5 (6)	82,5 (47)	18,8 (24)	18,8 (24)	62,5 (80)	17,798 (0,001)
Doenças falciformes	44,4 (32)	26,4 (19)	29,2 (21)	33,9 (20)	11,9 (7)	54,2 (32)	39,7 (52)	19,8 (26)	40,5 (53)	9,393 (0,009)
Fenilcetonúria	92,0 (81)	01,1 (1)	06,9 (6)	81,8 (54)	-	18,2 (12)	87,7 (135)	0,6 (1)	11,7 (18)	5,367 (0,068)
Fibrose cística	54,7 (41)	18,7 (14)	26,7 (20)	20,7 (12)	08,6 (5)	70,7 (41)	39,8 (53)	14,3 (19)	45,9 (61)	25,606 (0,001)
Hipotireoidismo congênito	90,5 (76)	01,2 (1)	08,3 (7)	65,0 (39)	-	35,0 (21)	79,9 (115)	0,7 (1)	19,4 (28)	16,359 (0,001)

A análise das respostas dos médicos demonstrou o desconhecimento destes em relação ao PNTN. O único teste que a maioria conhece é o da fenilcetonúria ($p=0,223$), sendo que o da deficiência de 21-hidroxilase é o que todos menos conhecem ($p=0,152$). Os pediatras foram os que mais responderam corretamente, mas houve um índice muito elevado de respostas incorretas, ressaltando o desconhecimento entre todas as especialidades (Tabela 24).

Tabela 24 - Testes que fazem parte do PNTN, segundo os médicos.

Alternativas	Pediatría % (n)			Ginecologia- Obstetrícia % (n)			Clínica Geral % (n)			Teste χ^2 (p)
	Sim	Não	Não Sei	Sim	Não	Não Sei	Sim	Não	Não Sei	
Deficiência 21- hidroxilase	17,9 (05)	42,9 (12)	39,3 (11)	15,4 (2)	7,7 (1)	76,9 (10)	10,7 (3)	28,6 (8)	60,7 (17)	6,719 (0,152)
Deficiência biotinidase	56,7 (17)	20,0 (6)	23,3 (7)	- (1)	7,7 (1)	92,3 (12)	10,7 (3)	39,3 (11)	50,0 (14)	28,829 ($<0,001$)
Doenças falciformes	70,0 (21)	30,0 (9)	- (1)	35,7 (5)	7,1 (1)	57,1 (8)	21,4 (6)	32,1 (9)	46,4 (13)	25,818 ($<0,001$)
Fenilcetonúria	97,1 (34)	2,9 (1)	- (15)	88,2 (15)	- (2)	11,8 (31)	88,6 (31)	- (4)	11,4 (4)	5,698 (0,223)
Fibrose cística	77,4 (24)	16,1 (5)	6,5 (2)	21,4 (3)	7,1 (1)	71,4 (10)	44,8 (13)	27,6 (8)	27,6 (8)	23,721 ($<0,001$)
Hipotireoidismo congenito	97,1 (34)	2,9 (1)	- (12)	75,0 (12)	- (4)	25,0 (30)	90,9 (30)	- (3)	9,1 (3)	10,269 (0,036)

Entre os respondentes, 79,4% afirmaram não possuir segurança para obter a história familiar e construir o heredograma, não havendo diferença entre os grupos ($p=0,568$) (Tabela 25).

Tabela 25 - Segurança dos profissionais de saúde para obter a história familiar e construir o heredograma.

Alternativas	Médicos	Enfermeiros	Total
	% (n)	% (n)	% (n)
Sim	22,2 (20)	18,5% (12)	20,6 (32)
Não	77,8 (70)	81,5% (53)	79,4 (123)
Total	100,0 (90)	100,0% (65)	100,0 (155)

$$\chi^2 = 0,326, p = 0,568$$

Para a análise das respostas dos médicos em relação ao local de trabalho, foi considerada a situação de trabalho exclusivo nas UBS, ou UBS e outros locais (isto é, hospital público e/ou privado e/ou clínica particular). As respostas demonstraram diferença significativa quanto aos quesitos: estimativa da contribuição do genoma para a etiologia do RM, orientação sobre o efeito teratogênico do misoprostol, técnicas utilizadas para diagnóstico pré-natal, teste de triagem neonatal, disciplina de genética na graduação. Os médicos que trabalham concomitantemente na rede pública e particular foram os que mais assinalaram as alternativas sobre a contribuição do genoma para a etiologia do RM, que correspondem aos dados relatados na literatura ($p=0,41$) (Gráfico 1).

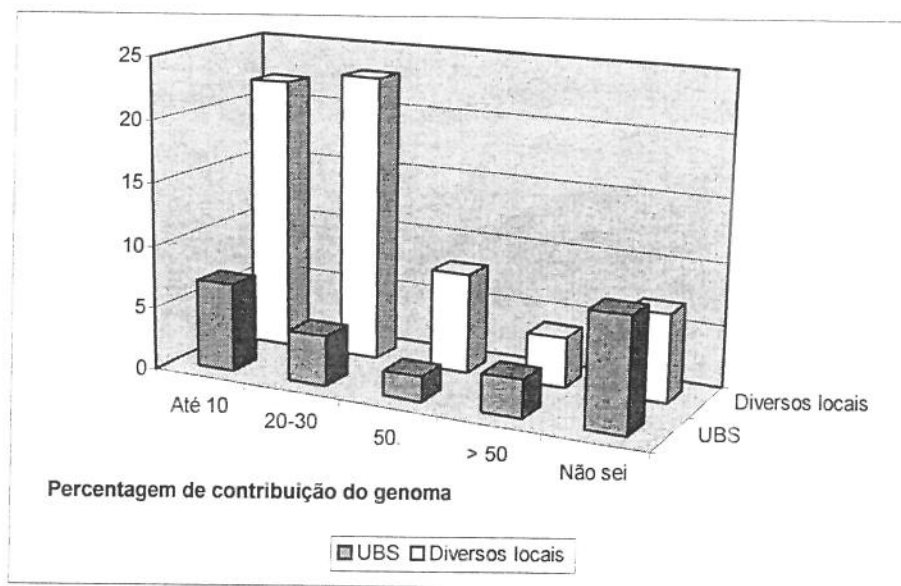


Gráfico 1 - Contribuição do genoma para a etiologia do RM, segundo o local de trabalho dos médicos.

Os que trabalham exclusivamente na rede pública de saúde se sentem menos seguros para orientar sobre os efeitos teratogênicos do misoprostol e sobre a indicação e riscos da amniocentese, da cordocentese e da translucência nuchal (Tabela 26).

Em relação ao PNTN, os médicos exclusivos da rede pública acertaram em maior número a questão sobre a pesquisa de deficiência de biotinidase, mas estão em maior número entre aqueles que desconhecem se a pesquisa de fibrose cística faz parte do programa nacional (Tabela 27).

Tabela 26 - Respostas dos médicos influenciadas pelo local de trabalho.

Segurança para orientar sobre:	Exclusivo na rede pública de saúde % (n)		Diversos locais % (n)		Total % (n)		Teste χ^2 (p)
	Sim	Não	Sim	Não	Sim	Não	
Efeito teratogênico do misoprostol	25,0 (5)	75,0 (15)	56,4 (31)	43,6 (24)	48,0 (36)	52,0 (39)	5,780 (0,016)
Amniocentese	54,5 (12)	45,5 (10)	80,3 (49)	19,7 (12)	73,5 (61)	26,5 (22)	5,517 (0,019)
Cordocentese	14,3 (3)	85,7 (18)	42,6 (23)	57,4 (31)	34,7 (26)	65,3 (49)	5,349 (0,021)
Exame da translucência nucal	34,8 (08)	65,2 (15)	61,4 (35)	38,6 (22)	53,8 (43)	46,3 (37)	4,672 (0,031)

Tabela 27 - Respostas dos médicos sobre o PNTN, quanto ao local de trabalho.

O teste faz parte do Programa Nacional de Triagem Neonatal?										
Alternativas	Rede pública % (n)			Rede pública e particular % (n)			Total % (n)			Teste χ^2 (p)
	Sim	Não	NS	Sim	Não	NS	Sim	Não	NS	
Deficiência de biotinidase	15,8 (3)	47,4 (9)	36,8 (7)	33,3 (17)	15,7 (8)	51,0 (26)	28,6 (20)	24,3 (17)	47,1 (33)	7,800 (0,020)
Fibrose cística	42,1 (8)	36,8 (7)	21,1 (4)	60,0 (33)	10,9 (6)	29,1 (16)	55,4 (41)	17,6 (13)	27,0 (20)	6,560 (0,038)

NS: não sabe.

Entre os médicos que trabalham exclusivamente nas UBS, estão em maior percentagem os que não tiveram disciplina de genética na graduação (36%, $p=0,035$) (Gráfico 2).

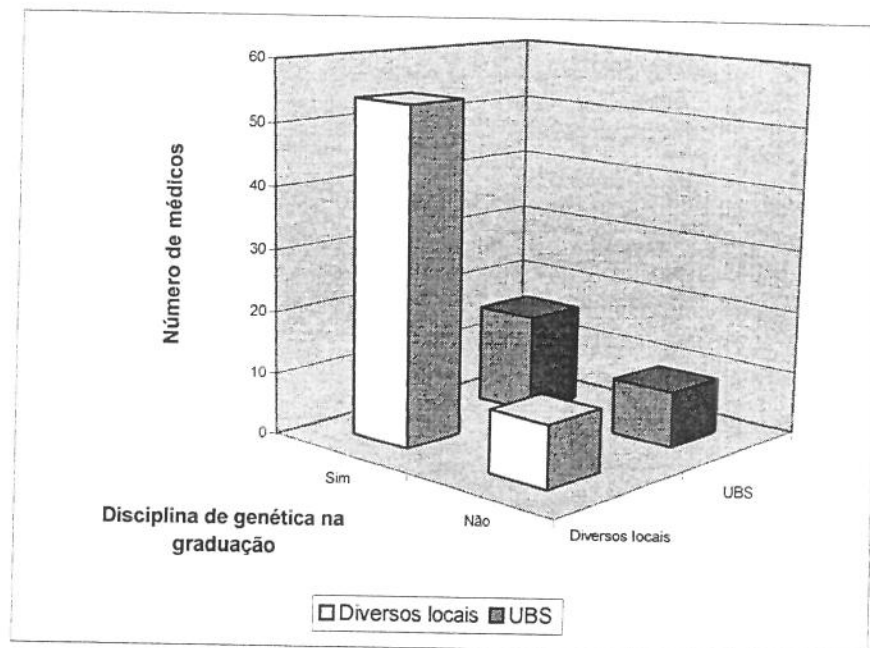


Gráfico 2 - Disciplina de genética na graduação, de acordo com o local de trabalho dos médicos.

A análise das respostas dos profissionais (médicos e enfermeiros) em relação ao tempo de formado demonstrou diferença significativa para segurança em orientar sobre a biópsia de vilo corial ($p= 0,007$) e cordocentese ($p= 0,01$); questionamento sobre a pesquisa da fibrose cística dentro do PNTN ($p= 0,030$); participação em programa de educação em genética ($p= 0,029$); disciplina de genética na graduação ($p=0,009$); leitura de artigos de genética ($p= 0,018$) e procedência dos artigos ($p= 0,06$)

Quanto à segurança para orientar para a biópsia de vilo corial, maior número de profissionais formados até 10 anos, relatou insegurança, enquanto os formados entre 21 e 15 anos, foram os que mais relataram estar seguros para orientar sobre esta técnica (Tabela 28).

Tabela 28 - Segurança para orientar sobre biópsia de vilo corial em relação ao tempo de formado dos profissionais de saúde.

Tempo de formado	Segurança para orientar sobre biópsia de vilo corial % (n)		Total
	Sim	Não	
Até 5 anos	1,5 (2)	16,2 (21)	16,9 (22)
6 a 10 anos	3,8 (5)	27,7 (36)	31,5 (41)
11 a 15 anos	4,6 (6)	9,2 (12)	13,8 (18)
16 a 20 anos	4,6 (6)	6,2 (8)	10,8 (14)
21 a 25 anos	6,2 (8)	6,9 (9)	13,1 (17)
26 a 30 anos	4,6 (6)	5,4 (7)	10,0 (13)
31 a 35 anos	1,5 (2)	1,5 (2)	3,1 (4)
Total	26,9 (35)	73,1 (95)	100,0 (130)

$$\chi^2=17,616, p= 0,007$$

Em relação à cordocentese, os resultados foram semelhantes, com exceção da faixa de profissionais com maior segurança, que foi entre 16 e 20 anos de formado (Gráfico 3).

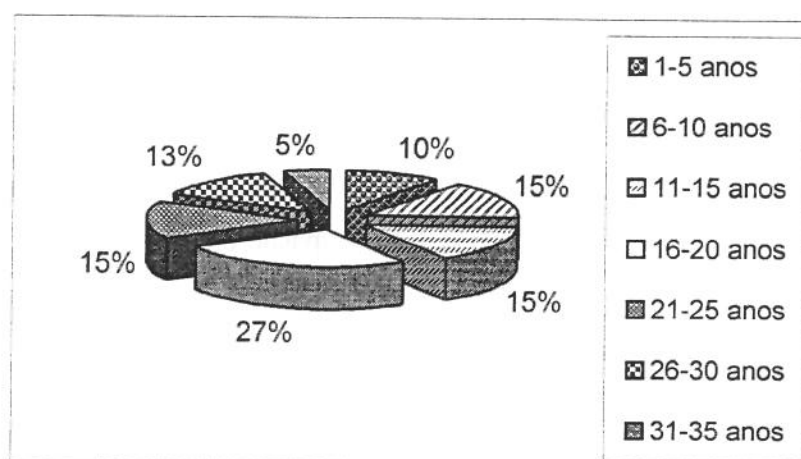


Gráfico 3 - Segurança para orientar sobre a cordocentese, segundo tempo de formado dos profissionais.

Entre os profissionais formados até 10 anos, estão os que menos acertaram sobre a presença da pesquisa de fibrose cística no PNTN (Gráfico 4).

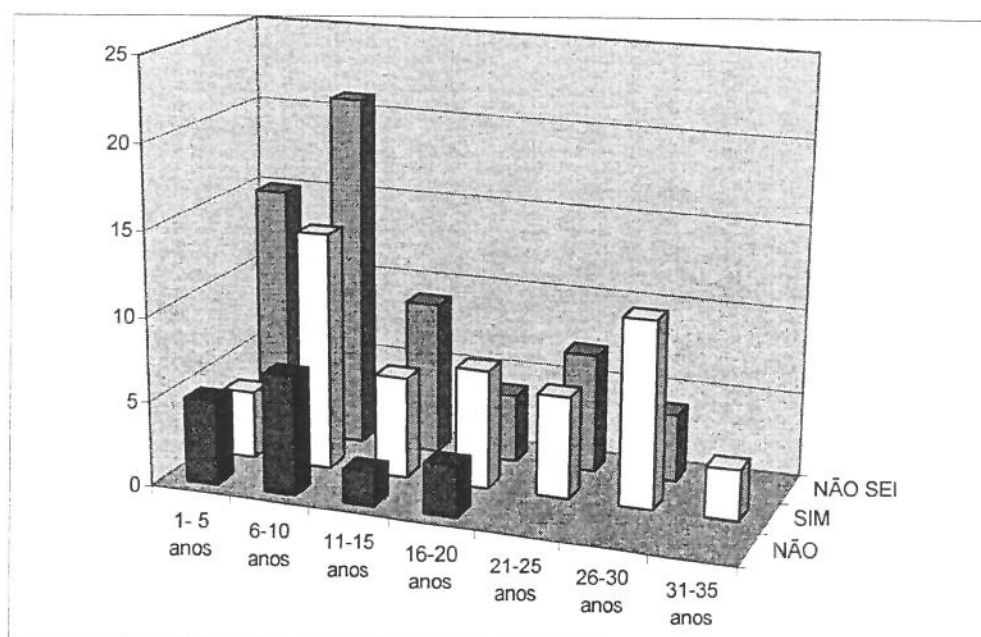


Gráfico 4 - Pesquisa da fibrose cística no PNTN de acordo com o tempo de formado dos profissionais de saúde.

Os formados até 10 anos são os mais predispostos a participar de programa de educação em genética (Gráfico 5). No grupo de profissionais formados há mais de 10 anos, estão em maior número os que não tiveram a disciplina de genética na graduação ($p=0,009$). Entre os formados há menos de 15 anos, estão em maior número os que referiram não ler artigos de genética (Gráfico 6) e entre os formados há mais de 15 anos, há uma tendência a se concentrar os que mais lêem artigos de procedência científica (Gráfico 7).

Os médicos formados até 10 anos, foram os que menos assinalaram a resposta correta sobre a pesquisa da fibrose cística ($p=0,033$). Sobre leitura de artigos de genética, os que menos lêem são os formados entre 6 e 10 anos, e os que mais lêem, são aqueles formados entre 21 e 25 anos ($p=0,021$) (Gráfico 8).

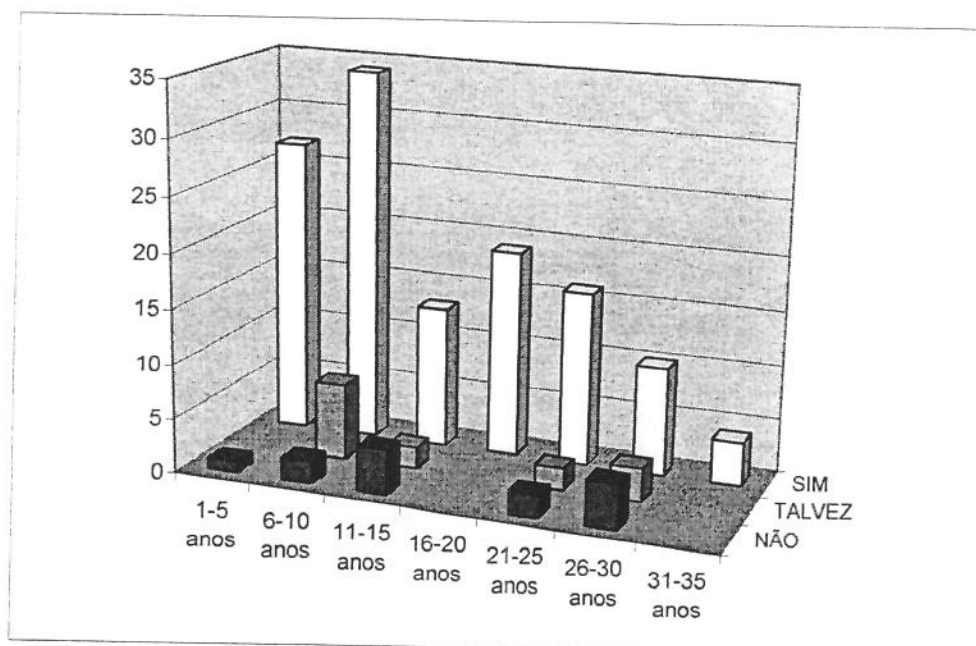


Gráfico 5 - Disposição dos profissionais de saúde para participarem de programa de educação em genética, de acordo com o tempo de formado.

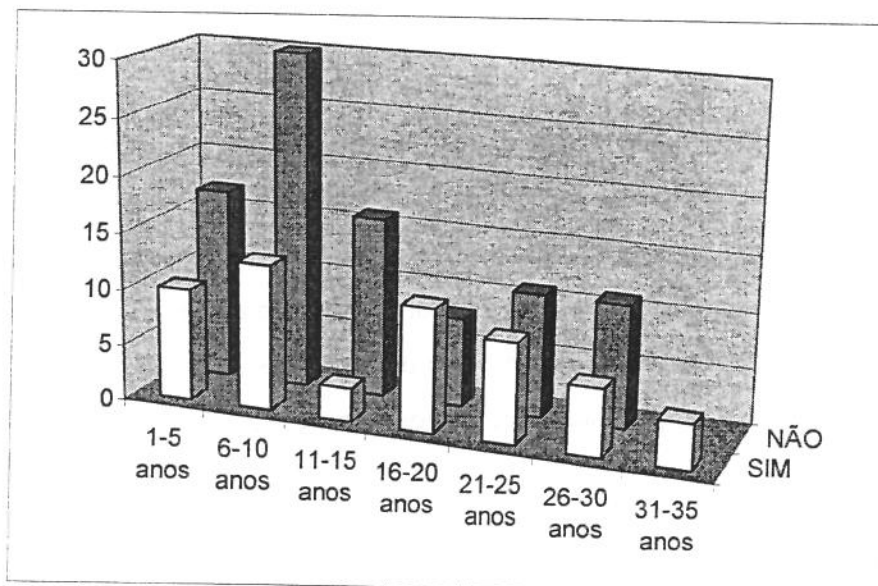


Gráfico 6 - Hábito de leitura de artigos de genética de acordo com o tempo de formado dos médicos.

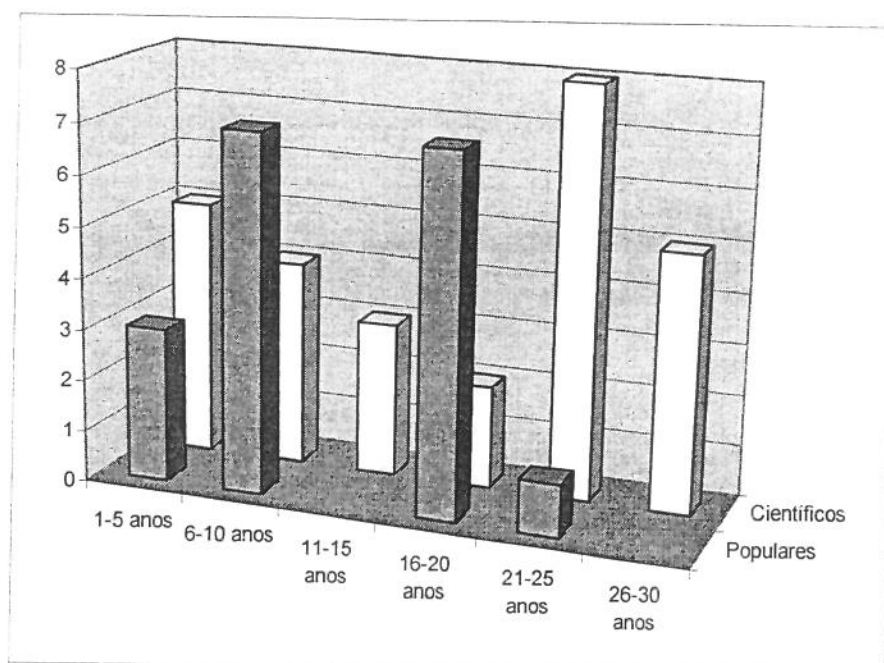


Gráfico 7 - Procedência dos artigos de genética de acordo com o tempo de formado dos profissionais de saúde.

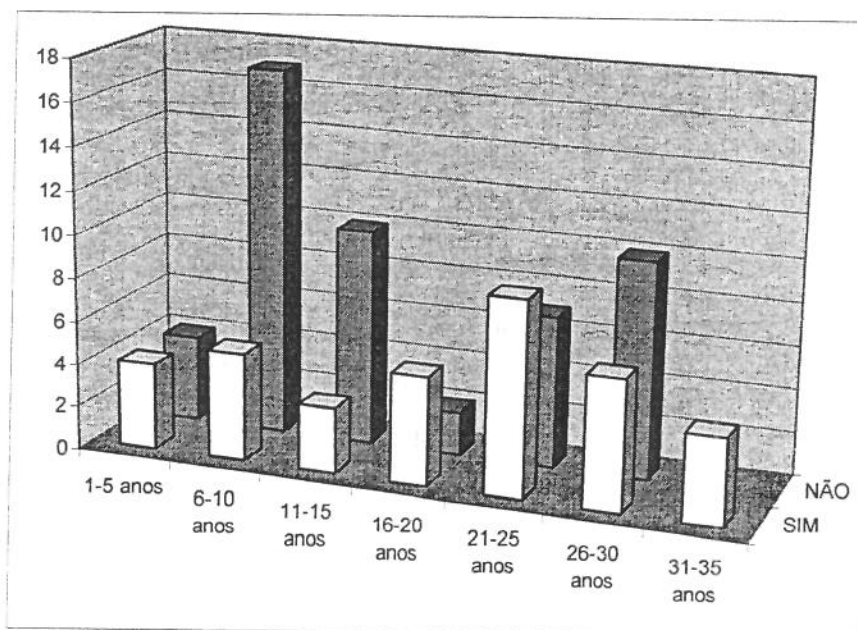


Gráfico 8 - Hábito de leitura de artigos de genética de acordo com o tempo de formado dos médicos.

5.1.4. Atitude preventiva em RM e/ou defeitos congênitos

A maioria (67,5%) dos profissionais de saúde respondeu que investiga e orienta as mulheres, em consultas de pré-nupcial, sobre fatores de risco para o feto (Tabela 29).

Tabela 29 - Atitude dos profissionais de saúde durante consulta de pré-nupcial.

Investigam e orientam rotineiramente sobre fatores de risco para o feto.			
Alternativas	Médicos % (n)	Enfermeiros % (n)	Total % (n)
Sim	70,5 (62)	63,6 (42)	67,5 (104)
Não	6,8 (6)	15,2 (10)	10,4 (16)
Não se aplica	22,7 (20)	21,2 (14)	22,1 (34)
Total	100,0 (88)	100,0 (66)	100,0 (154)

$$\chi^2 = 2,820, p = 0,244$$

Entre os médicos, a maioria respondeu que faz orientação no pré-nupcial sobre fatores de risco para o feto, sendo estas respostas mais frequentes entre os ginecologistas-obstetras e clínicos gerais. Entretanto, 11,8% dos ginecologistas e 8,3% dos clínicos gerais responderam que não fazem este tipo de orientação e para 38,2% dos pediatras e 19,4% dos clínicos esta conduta não se aplica à sua rotina (Tabela 30).

Tabela 30 - Atitude dos médicos durante consultas de pré-nupcial.

Investigam e orientam rotineiramente sobre fatores de risco para o feto.				
Alternativas	Pediatras % (n)	Ginecologistas- Obstetras % (n)	Clínicos Gerais % (n)	Total % (n)
Sim	58,8 (20)	88,2 (15)	72,2 (26)	70,1 (61)
Não	2,9 (1)	11,8 (2)	8,3 (3)	6,9 (6)
Não se aplica	38,2 (13)	-	19,4 (7)	23,0 (20)
Total	100,0 (88)	100,0 (17)	100,0 (36)	100,0 (87)

$$\chi^2 = 10,443, p = 0,034$$

A maioria também investiga a existência de familiares com RM e/ou anomalia congênita, ou ainda morte neonatal de causa indefinida (60,1%) e fatores de risco materno (84,4%), embora parcela significativa tenha respondido que não faz ou que não se aplica à sua rotina, não tendo sido observado diferença entre os grupos. A maioria também respondeu que orienta sobre risco do efeito do álcool sobre o feto (85,1%), sobre ingestão de alimentos ricos em ácido fólico (65,6%) e sobre os testes de triagem neonatal (72,4%), sendo observada diferença entre as respostas de médicos e enfermeiros. Em relação à orientação do efeito teratogênico do álcool, 14,9% disseram que não fazem ou não se aplica à sua prática rotineira, sendo este grupo mais prevalente entre os médicos ($p=0,047$). Sobre a parcela que não orienta sobre alimentos ricos em ácido fólico (34,4%), a maior parte dos médicos (25,6%) disse não fazer porque não se aplica à sua rotina, contra 10,8% dos enfermeiros ($p=0,004$). Uma parcela significativa dos enfermeiros (18,5%) disse não fazer orientação sobre os testes de triagem neonatal ou que isto não se aplica à sua rotina (15,4%). Entre os médicos, 3,4% disseram que não orientam e 19,5% que não se aplica à sua rotina ($p=0,009$). Sobre a prescrição de ácido fólico para a futura gestante, 47,1% dos médicos responderam afirmativamente e 52,9% disseram que não o fazem (16,1%) ou não se aplica à sua rotina (36,8%) (Tabela 31).

Ao serem analisadas as respostas dos médicos de acordo com a especialidade demonstram que, embora a maioria tenha respondido que investiga fatores de risco familiar para RM, 17,7% dos ginecologistas-obstetras e 52,8% dos clínicos gerais não o fazem e, da mesma forma, 12,5% dos ginecologistas e 55,5% dos clínicos não prescrevem ácido fólico para as futuras gestantes (Tabela 32).

Tabela 31 - Atitude dos profissionais de saúde durante consultas rotineiras a mulheres em idade reprodutiva.

Alternativas	Médicos % (n)			Enfermeiros % (n)			Total % (n)			Teste χ^2 (p)
	Sim	Não	Não se aplica	Sim	Não	Não se aplica	Sim	Não	Não se aplica	
Investigam fatores de risco materno para o feto	78,4 (69)	2,3 (2)	19,3 (17)	92,4 (61)	1,5 (1)	6,1 (4)	84,4 (130)	1,9 (3)	13,6 (21)	5,850 (0,054)
Investigam fatores de risco familiar para RM e/ou defeito congênito	58,0 (51)	18,2 (16)	23,9 (21)	63,1 (41)	15,4 (10)	21,5 (14)	60,1 (92)	17,0 (26)	22,9 (35)	0,424 (0,809)
Orientam sobre o efeito teratogênico do álcool	80,7 (71)	2,3 (2)	17,0 (15)	90,9 (60)	4,5 (3)	4,5 (3)	85,1 (131)	3,2 (5)	11,7 (18)	6,105 (0,047)
Orientam sobre a ingestão de alimentos ricos em ácido fólico	66,3 (57)	8,1 (7)	25,6 (22)	64,6 (42)	24,6 (16)	10,8 (7)	65,6 (99)	15,2 (23)	19,2 (29)	10,842 (0,004)
Prescrevem ácido fólico para a futura gestante	47,1 (41)	16,1 (14)	36,8 (32)	28,6 (18)	31,7 (20)	39,7 (25)	39,3 (59)	22,7 (34)	38,0 (57)	7,230 (0,027)
Orientam sobre o Teste do Pezinho	77,0 (67)	3,4 (3)	19,5 (17)	66,2 (43)	18,5 (12)	15,4 (10)	72,4 (110)	9,9 (15)	17,8 (27)	9,465 (0,009)

Tabela 32 - Atitude dos médicos durante consultas rotineiras a mulheres em idade reprodutiva.

Alternativas	Pediatras % (n)			Ginecologistas- Obstetras % (n)			Clínicos Gerais % (n)			Total % (n)			Teste χ^2 (p)
	Sim	Não	Não se aplica	Sim	Não	Não se aplica	Sim	Não	Não se aplica	Sim	Não	Não se aplica	
Investigam fatores de risco materno para o feto	64,7 (22)	2,9 (1)	32,4 (11)	100,0 (17)	-	-	80,6 (29)	2,8 (1)	16,7 (6)	78,2 (68)	2,3 (2)	19,5 (17)	8,699 (0,070)
Investigam fatores de risco familiar para RM e/ou defeito congênito	55,9 (19)	14,7 (5)	29,4 (10)	82,4 (14)	11,8 (2)	5,9 (1)	47,2 (17)	25,0 (9)	27,8 (10)	57,5 (50)	18,4 (16)	24,1 (21)	6,953 (0,138)
Orientam sobre o efeito teratogênico do álcool	64,7 (22)	2,9 (1)	32,4 (11)	100,0 (17)	-	-	86,1 (31)	2,8 (1)	11,1 (4)	80,5 (70)	2,3 (2)	17,2 (15)	10,705 (0,030)
Orientam sobre a ingestão de alimentos ricos em ácido fólico	45,5 (15)	6,1 (2)	48,5 (16)	100,0 (17)	-	-	68,6 (24)	14,3 (5)	17,1 (6)	65,9 (56)	8,2 (7)	25,9 (22)	20,224 ($<0,001$)
Prescrevem ácido fólico para as futuras gestantes	29,4 (10)	11,8 (4)	58,8 (20)	87,5 (14)	12,5 (2)	-	44,4 (16)	22,2 (8)	33,3 (12)	46,5 (40)	16,3 (14)	37,2 (32)	19,665 (0,001)

5.1.5. Opinião dos profissionais de saúde sobre fatores que influenciam no atendimento do paciente com uma doença geneticamente determinada na rede de atenção primária à saúde.

A maior parte dos profissionais afirmou que carência de conhecimento em genética, dificuldade para investigação laboratorial e dificuldade para encaminhamento a serviço especializado em genética são fatores que impedem ou limitam o atendimento de pacientes e/ou familiares com doença de etiologia genética. Na primeira situação (carência de conhecimento), foi observada diferença significativa entre os grupos. O tempo gasto para o atendimento em genética foi considerado como fator desfavorável para 48,0% dos profissionais, com maior prevalência dessa alternativa entre os médicos (Tabela 33).

Tabela 33 - Fatores que dificultam ou impedem o atendimento de pacientes e/ou familiares com doença genética pelo profissional de saúde não-geneticista.

Alternativas	Médicos % (n)		Enfermeiros % (n)		Total % (n)		Teste χ^2 (p)
	Sim	Não	Sim	Não	Sim	Não	
Desconhecimento de genética médica	78,2 (68)	21,8 (19)	96,9 (62)	3,1 (2)	86,1 (130)	13,9 (21)	10,786 (0,001)
Dificuldade para a investigação laboratorial	93,2 (82)	6,8 (6)	90,5 (57)	9,5 (6)	92,1 (139)	7,9 (12)	0,367 (0,544)
Tempo gasto para a consulta	63,6 (56)	36,4 (32)	25,8 (16)	74,2 (46)	48,0 (72)	52,0 (78)	20,855 (0,001)
Dificuldade para encaminhamento a especialista em genética	92,2 (83)	7,8 (3)	96,9 (63)	3,1 (2)	94,2 (146)	5,8 (9)	10,525 (0,217)

A maioria considerou a educação em genética para profissionais de saúde, a elaboração de manual de orientação abordando a conduta no manejo de pacientes com RM e/ou defeitos congênitos, a presença de geneticista clínico na rede pública de saúde para orientar a estruturação de programas de prevenção, bem como o ensino de genética clínica na graduação dos cursos da saúde, como fatores favoráveis ao sucesso de programas comunitários de prevenção do RM, não havendo diferença significativa entre os grupos. Entretanto, sobre a educação em genética para a população em geral, somente 53,3% pensam ser uma estratégia favorável; os demais, não consideram, ou não sabem se essa estratégia contribui para programa comunitário preventivo, não existindo diferença entre os grupos (Tabela 34).

Tabela 34 - Fatores que podem favorecer o êxito de programas comunitários de prevenção do RM.

Alternativas	Médicos % (n)			Enfermeiros % (n)			Total % (n)			Teste χ^2 (p)
	Sim	Não	Não Sei	Sim	Não	Não Sei	Sim	Não	Não Sei	
Educação em genética para os profissionais de saúde	94,4 (84)	2,2 (2)	3,4 (3)	100,0 (65)	-	-	96,8 (149)	1,3 (2)	1,9 (3)	3,774 (0,152)
Educação em genética para a população em geral	50,6 (44)	24,1 (21)	25,3 (22)	56,9 (37)	21,5 (14)	21,5 (14)	53,3 (81)	23,0 (35)	23,7 (36)	0,611 (0,737)
Manual de orientação do manejo de pacientes com RM	98,9 (89)	-	1,1 (1)	96,9 (63)	1,5 (1)	1,5 (1)	98,1 (152)	0,6 (1)	1,3 (2)	1,453 (0,484)
Geneticista clínico na rede de saúde pública	86,5 (77)	4,5 (4)	9,0 (8)	90,9 (60)	3,0 (2)	6,1 (4)	88,4 (137)	3,9 (6)	7,7 (12)	0,712 (0,700)
Genética clínica na graduação dos cursos da área de saúde	94,4 (85)	3,3 (3)	2,2 (2)	92,4 (61)	4,5 (3)	3,0 (2)	93,6 (146)	3,8 (6)	2,6 (4)	0,259 (0,879)

A maioria dos profissionais respondeu que participaria de programa de educação em genética, não havendo diferença entre os grupos (Tabela 35).

Tabela 35 - Disposição dos profissionais de saúde para participar de programa de educação em genética.

Alternativas	Médicos	Enfermeiros	Total
	% (n)	% (n)	% (n)
Sim	80,0 (72)	86,2 (56)	82,6 (128)
Não	10,0 (9)	6,2 (4)	8,4 (13)
Talvez	10,0 (9)	7,7 (5)	9,0 (14)
Total	100,0 (90)	100,0 (65)	100,0 (155)

$$\chi^2 = 1,061, p = 0,588$$

5.1.6. Comentários

Treze dos profissionais de saúde que participaram da pesquisa redigiram comentários sobre o tema, transcritos abaixo:

“Preciso urgente de maiores orientações ligadas à área de genética, obrigado” (*Não registrou a especialidade, formado há 29 anos*).

“Acho interessante a sua pesquisa. Desconheço se já foi feito este trabalho antes. Preciso urgente adquirir conhecimentos sobre genética médica, principalmente na minha área, no atendimento à mulher em idade reprodutiva, para possível triagem e encaminhamento” (*Ginecologista-Obstetra e Clínico Geral, formado há 21 anos*).

“Considero como uma área médica de difícil compreensão, mas que ganha cada vez mais importância. Assim, torna-se necessária reciclagem contínua, mais informação, um centro de referência para dúvidas, discussões e encaminhamentos” (*Pediatra, formado há 7 anos*).

“Gostaria de tomar conhecimento do resultado da pesquisa” (*Pediatra, formado há 21 anos*).

“Em relação ao RM creio que se deva dar maior atenção ao momento do parto, pois em cidades de pequeno porte raramente o pediatra está presente e é grande o número de

recém-nascidos que nascem com asfíxia importante, como eu mesmo constatei” (*Pediatra e Médico do Programa de Saúde da Família, formado há 8 anos*).

“É importante a capacitação profissional em doença genética; o problema maior é o tempo e a liberação do profissional do seu trabalho para participar de algum curso de capacitação para tal” (*Pediatra, Clínico Geral e Médico do Programa de Saúde da Família, formado há 19 anos*).

“Seria importante um protocolo de orientação sobre questões genéticas. Considero o assunto extremamente importante” (*Ginecologista-Obstetra, Clínico Geral e Médico do Programa de Saúde da Família, formado há 29 anos*).

“Achei muito importante a reciclagem, treinamento dos profissionais na área de genética, porque nunca foi realizado trabalho semelhante e na área preventiva é fundamental que tenhamos o mínimo conhecimento sobre a mesma; parabéns pela iniciativa” (*Pediatra e Médico do Programa de Saúde da Família, formado há 32 anos*).

“Pesquisa vista de grande importância para esboço do profissional de saúde na rede pública. Sabemos do déficit do profissional em genética clínica. Fica a sugestão de curso de capacitação para melhorar a qualidade do atendimento. Grato” (*Pediatra, Ginecologista-Obstetra, Clínica Geral e Médico do Programa de Saúde da Família, formado há 7 anos*).

“Gostaria de participar de algum curso sobre genética clínica, para ter uma maior idéia desta especialidade médica e aprender a aplicar na prática do dia a dia na unidade básica de saúde” (*Clínico Geral e Médico do Programa de Saúde da Família, formado há 15 anos*).

“Se uma mulher casou tardiamente e só terá seu primeiro filho, idosa, será ético tentar diminuir a probabilidade de ela ter filhos para diminuir o número de trissomias da população? Inúmeras vezes esta mulher é bem sucedida e pioraríamos o pool genético da população geral, “permitindo” à desmiolada de 14 anos os filhos e aconselhando a não à idosa competente?” (*Ginecologista-Obstetra, formado há 9 anos*).

“Microcefalia, anencefalia, baixo peso, retardo motor em crianças de mães viciadas em drogas.” (*Pediatra, formado há 14 anos*).

“Se existir serviço de referência em genética: divulgar. Se não existe: criar um serviço.” (*Pediatra e Médico do Programa de Saúde da Família, formado há 20 anos*).

5.2. MÃES

5.2.1. Caracterização da população

A amostra foi constituída por 100 mulheres com idade entre 16 e 41 anos, sendo que as mulheres com 35 anos ou mais corresponderam a 13,0% do total. O número de consultas de pré-natal variou entre um e 14 e o número de gestações entre zero e oito (Tabela 36).

Tabela 36 - Características das mães, quanto à idade, ao número de gestações e às consultas de pré-natal.

Características	Unidade Básica de Saúde	Consultório Particular ou de Convênio	Total	Teste <i>t</i> (p)
Idade				
Mínima	16	18	16	4,016 ($<0,001$)
Máxima	41	40	41	
Média	24,36	29,23	26,41	
Desvio padrão	6,06	5,89	6,43	
Número de gestações				
Mínima	0	0	0	1,589 (0,115)
Máxima	8	4	8	
Média	1,17	0,78	1,01	
Desvio padrão	1,36	0,9249	1,21	
Número de consultas de pré-natal				
Mínima	1	5	1	3,671 ($<0,001$)
Máxima	14	13	14	
Média	7,09	8,57	7,71	
Desvio padrão	2,16	1,74	2,11	

A percentagem de 58% foi atendida nas UBS, sendo que neste grupo prevaleceram as mulheres com até o primeiro grau de escolaridade; no grupo atendido em clínicas particulares ou conveniadas, 54,8% estudou até o segundo grau e 35,7% têm nível universitário ou superior (Tabela 37).

Tabela 37 - Características das mães, quanto à escolaridade.

Escolaridade	Unidade	Consultório	Total % (n)	Teste χ^2 (p)
	Básica de Saúde % (n)	Particular ou de Convênio % (n)		
Até 1º grau	41,4 (24)	9,5 (4)	28,0 (28)	23,748 ($<0,001$)
2º grau	55,2 (32)	54,8 (23)	55,0 (55)	
3º grau ou superior	3,4 (2)	35,7 (15)	17,0 (17)	
Total	100,0 (58)	100,0 (42)	100,0 (100)	

A percentagem de 90,0% relatou ter companheiro fixo, 65,0% não planejou a gravidez e somente 20,0% se submeteu à avaliação médica antes de engravidar, sendo este grupo mais prevalente entre as mulheres que foram atendidas em clínicas particulares ou conveniadas (Tabela 38).

Tabela 38 - Características das mães quanto à situação conjugal, ao planejamento da gravidez e à avaliação médica pré-concepção.

Características	Unidade Básica de Saúde % (n)	Consultório		Teste χ^2 (p)
		Particular ou de Convênio % (n)	Total % (n)	
Situação conjugal				
Companheiro fixo	86,2 (50)	95,2 (40)	90,0 (90)	2,208 (0,137)
Companheiro ocasional	13,8 (8)	4,8 (2)	10,0 (10)	
Total	100,0 (58)	100,0 (42)	100,0 (100)	
Planejamento da Gravidez				
				12,431
Sim	20,7% (12)	54,8% (23)	35,0 (35)	(<0,001)
Não	79,3% (46)	45,2% (19)	65,0 (65)	
Total	100,0% (58)	100,0% (42)	100,0 (100)	
Avaliação médica pré-concepção				
				18,976
Sim	5,2 (3)	40,5 (17)	20,0 (20)	(<0,001)
Não	94,8 (55)	59,5 (25)	80,0 (80)	
Total	100,0 (58)	100,0 (42)	100,0 (100)	

5.2.2. Atitude dos profissionais de saúde em relação à prevenção do RM e/ou defeitos congênitos, avaliada através das mães

A maior parte relatou que, durante as consultas de pré-natal, não foi questionada sobre a presença de pessoas com RM na família, sobre crianças com anomalias graves ou sobre possível consangüinidade entre o casal; entretanto, a 62,0% foi perguntado sobre o consumo de bebida alcoólica. Não foi demonstrada diferença significativa entre as respostas das mães atendidas na rede pública e as atendidas na rede particular ou conveniada, exceto em relação ao último quesito. O fator diferencial foi o maior número de mães na rede particular que responderam não lembrar se foram ou não questionadas sobre a ingestão de álcool (Tabela 39).

Tabela 39 - Respostas das mães quando questionadas se o profissional de saúde perguntou sobre fatores de risco para RM e/ou defeitos congênitos, de acordo com o local das consultas.

Fatores de risco investigados	Unidade Básica de Saúde (n)			Clínica Particular ou de Convênio (n)			Total (n)			Teste χ^2 (p)
	Sim	Não	NL	Sim	Não	NL	Sim	Não	NL	
Familiar com RM	27,6 (16)	65,5 (38)	6,9 (4)	11,9 (5)	76,2 (32)	11,9 (5)	21,0 (21)	70,0 (70)	9,0 (9)	3,928 (0,140)
Criança com defeito congênito grave	24,1 (14)	70,7 (41)	5,2 (3)	16,7 (7)	76,2 (32)	7,1 (3)	21,0 (21)	73,0 (73)	6,0 (6)	0,906 (0,636)
Consangüinidade parental	10,3 (6)	87,9 (51)	1,7 (1)	21,4 (9)	78,6 (33)	-	15,0 (15)	84,0 (84)	1,0 (1)	2,973 (0,226)
Consumo de álcool durante gestação	62,1 (36)	37,9 (22)	-	61,9 (26)	28,6 (12)	9,5 (4)	62,0 (62)	34,0 (34)	4,0 (4)	6,152 (0,046)

NL: Não lembra.

Receberam orientação alimentar 85,7% das mulheres atendidas em consultório particular ou de convênio, contra 55,2% das atendidas nas unidades de saúde (Tabela 40).

Tabela 40 - Percentagem das mães que receberam orientação alimentar no pré-natal, de acordo com o local das consultas.

Alternativas	Unidade	Consultório	Total % (n)
	Básica de	Particular ou	
	Saúde % (n)	de Convênio % (n)	
Sim	55,2 (32)	85,7 (36)	68,0 (68)
Não	43,1 (25)	14,3 (6)	31,0 (31)
Não lembra	1,7 (1)	-	1,0 (1)
Total	100,0 (58)	100,0 (42)	100,0 (100)

$$\chi^2 = 10,592, p = 0,005$$

Na rede pública de saúde, médicos e enfermeiras foram importantes na transmissão de informações sobre os cuidados na gestação, sendo que, na rede particular, predominaram os médicos (Tabela 41).

Tabela 41 - Participação do profissional de saúde como agente transmissor de informações sobre saúde, durante o pré-natal.

Profissional de saúde	Unidade Básica	Consultório	Total % (n)
	de Saúde	Particular ou	
	% (n)	de Convênio % (n)	
Médico	41,5 (22)	90,2 (37)	62,8 (59)
Enfermeiro	18,9 (10)	-	10,6 (10)
Médico e enfermeiro	39,6 (21)	9,8 (4)	26,6 (25)
Total	100,0 (53)	100,0 (41)	100,0 (94)

$$\chi^2 = 24,237, p < 0,001$$

A percentagem de 78% das mães relatou ter tido acesso a outras fontes de informações sobre cuidados na gestação, além das fornecidas durante as consultas de pré-natal (Tabela 42).

Tabela 42 - Percentagem das mães que tiveram outras fontes de informações, além dos profissionais de saúde, de acordo com o local do pré-natal.

Alternativas	Unidade Básica	Consultório	Total
	de Saúde % (n)	Particular ou de Convênio % (n)	
Sim	70,7 (41)	88,1 (37)	78,0 (78)
Não	29,3 (17)	11,9 (5)	22,0 (22)
Total	100,0 (58)	100,0 (42)	100,0 (100)

$$\chi^2 = 4,301, p = 0,038$$

Observa-se que as mães que tiveram nos profissionais de saúde a única fonte de informação, têm menor grau de escolaridade (Tabela 43).

Tabela 43 - Percentagem das mães que tiveram outras fontes de informações além dos profissionais de saúde, de acordo com a escolaridade.

Alternativas	Escolaridade			Total
	1º grau % (n)	2º grau % (n)	3º grau ou superior % (n)	
Sim	20,5 (16)	60,3 (47)	19,2 (15)	78,0 (78)
Não	54,5 (12)	36,4 (8)	9,1 (2)	22,0 (22)
Total	28,0 (28)	55,0 (55)	17,0 (17)	100,0 (100)

$$\chi^2 9,917, p = 0,007$$

Dentre as diferentes fontes de informações, leitura foi relatada por 41,0%, televisão por 28,2%, rádio por 2,6% e conversas com pessoas diversas por 28,2%. A leitura predominou entre as mulheres com nível de instrução universitário ou superior, enquanto televisão e rádio predominaram entre as que têm até o primeiro grau (Tabela 44).

Tabela 44 - Origem das diferentes fontes de informações, em relação à escolaridade das mães.

Fonte de informação	Escolaridade			Total % (n)
	1º grau % (n)	2º grau % (n)	3º grau ou superior % (n)	
Leitura	12,5 (2)	42,5 (20)	66,7 (10)	41,0 (32)
Televisão	50,0 (8)	25,5 (12)	13,3 (2)	28,2 (22)
Rádio	12,5 (2)	-	-	2,6 (2)
Conversa	25,0 (4)	31,9 (15)	20,0 (3)	28,2 (22)
Total	100,0 (16)	100,0 (47)	100,0 (15)	100,0 (78)

$\chi^2 = 17,990$, $p = 0,006$.

5.2.3. Conhecimento das mães sobre terminologia básica em genética, etiologia e prevenção do R M

Uma percentagem de 66,0% disse saber o significado de doença hereditária, mas a maioria desconhece o significado de diagnóstico genético pré-natal e de aconselhamento genético, sendo as respostas negativas predominantes entre as mulheres atendidas nas UBS (Tabela 45).

Tabela 45 - Conhecimento das mães sobre terminologia básica em genética médica.

Alternativas	Unidade Básica		Consultório		Total		Teste χ^2 (p)
	de Saúde		Particular ou		% (n)		
	% (n)		% (n)				
	Sim	Não	Sim	Não	Sim	Não	
Doença hereditária	50,0 (29)	50,0 (29)	88,1 (37)	11,9 (5)	66,0 (66)	34 (34)	15,754 ($<0,001$)
Diagnóstico genético pré-natal	8,6 (5)	91,4 (53)	28,6 (12)	71,4 (30)	17,0 (17)	83,0 (83)	6,872 (0,009)
Aconselhamento genético	3,4 (2)	96,6 (56)	14,3 (6)	85,7 (36)	8,0 (8)	92,0 (92)	3,887 (0,049)

A maior parte acredita que as situações em que ocorre consangüinidade entre o casal ou ingestão de bebida alcoólica pela gestante, podem estar associadas a risco mais elevado para ter filhos com RM, não existindo diferença significativa entre o fato de a mulher ter sido atendida na rede pública ou em clínica particular. Sobre as demais situações apresentadas, a maioria desconhece a relação entre a deficiência de ácido fólico e a ocorrência de DFTN e não associa toxoplasmose a RM, assim como desconhece o modo de transmissão dessa infecção. Sobre a idade materna, 20,0% não acreditam que mulheres acima dos 35 anos tenham risco aumentado para filhos com SD e 26,0% referiram desconhecer essa associação (Tabela 46).

Tabela 46 - Percepção das mães sobre fatores de risco elevado para RM e/ou defeitos congênitos.

Alternativas	Unidades			Clínicas			Total			Teste χ^2 (p)
	Básicas de			Particulares ou			% (n)			
	Saúde % (n)			de Convênio % (n)						
	Sim	Não	NS	Sim	Não	NS	Sim	Não	NS	
Consangüinidade parental	81,0 (47)	12,1 (7)	6,9 (4)	90,5 (38)	2,4 (1)	7,1 (3)	85,0 (85)	8,0 (8)	7,0 (7)	3,116 (0,211)
Deficiência de ácido fólico	15,5 (9)	-	84,5 (49)	33,3 (14)	-	66,7 (28)	23,0 (23)	-	77,0 (77)	4,366 (0,037)
Consumo de álcool na gestação	86,2 (50)	-	13,8 (8)	83,3 (35)	7,1 (3)	9,5 (4)	85,0 (85)	3,0 (3)	12,0 (12)	4,537 (0,103)
Rubéola	58,6 (34)	8,6 (5)	32,8 (19)	66,7 (28)	-	33,3 (14)	62,0 (62)	5,0 (5)	33,0 (33)	3,877 (0,144)
Toxoplasmose	22,4 (13)	6,9 (4)	70,7 (41)	28,6 (12)	7,1 (3)	64,3 (27)	25,0 (25)	7,0 (7)	68,0 (68)	0,518 (0,772)
Idade materna acima de 35 anos	39,7 (23)	25,9 (15)	34,5 (20)	73,8 (31)	11,9 (5)	14,3 (6)	54,0 (54)	20,0 (20)	26,0 (26)	11,457 (0,003)

NS= não sei

Ao serem questionadas sobre medidas preventivas para rubéola e toxoplasmose, número elevado de mães respondeu desconhecer o método de prevenção para rubéola e o modo de transmissão da toxoplasmose (Tabela 47).

Tabela 47 - Conhecimento das mães sobre prevenção de rubéola e toxoplasmose.

Alternativas	Unidades Básicas		Clínicas		Total		Teste χ^2 (p)
	de Saúde		Particulares ou		% (n)		
	% (n)		de Convênio		% (n)		
	Sim	Não	Sim	Não	Sim	Não	
Sabe como prevenir infecção por rubéola?	36,2 (21)	63,8 (37)	64,3 (27)	35,7 (15)	48,0 (48)	52,0 (52)	7,695 (0,006)
Sabe como se adquire toxoplasmose?	17,2 (10)	82,8 (48)	35,7 (15)	64,3 (27)	25,0 (25)	75,0 (75)	4,433 (0,035)

A maioria absoluta já ouviu falar sobre o teste do pezinho e sabe que a realização deste é obrigatória; entretanto, somente 58,0% responderam adequadamente sobre a época em que o teste deve ser realizado (Tabela 48). Sobre o objetivo do teste, para 79,0% é para saber se a criança tem RM e 20,0% disse não conhecer o motivo, não existindo diferença significativa entre ter sido atendida nas UBS ou em clínicas particulares ou conveniadas (Tabela 49).

Tabela 48 - Conhecimento das mães sobre a época adequada para a realização do “Teste do Pezinho”.

Alternativas	Unidade Básica de Saúde % (n)	Consultório Particular ou de Convênio % (n)	Total % (n)
48 horas após o nascimento	56,9 (33)	59,5 (25)	58,0 (58)
Outra resposta	41,4 (24)	35,7 (15)	39,0 (39)
Não sabe	1,7 (1)	4,8 (2)	3,0 (3)
Total	100,0 (58)	100,0 (42)	100,0 (100)

$\chi^2 = 0,979$, $p = 0,613$

Tabela 49 - Respostas das mães sobre o motivo para realização do “Teste do Pezinho”.

Alternativas	Unidade Básica de Saúde % (n)	Consultório Particular ou de Convênio % (n)	Total % (n)
Saber se a criança tem RM	74,1 (43)	85,7 (36)	79,0 (79)
Outra resposta	1,7 (1)	-	1,0 (1)
Não sabe	24,1 (14)	14,3 (6)	20,0 (20)
Total	100,0 (58)	100,0 (42)	100,0 (100)

6. DISCUSSÃO

Este é o primeiro estudo averiguando a percepção, o conhecimento e a atitude para prevenção do RM por parte de profissionais de saúde da atenção primária e de mães realizado em nosso país. Outros estudos com método semelhante abordaram população diferente ou tiveram outros objetivos específicos. O estudo realizado por RIM et al. (2003) em Campinas, investigou a percepção de oftalmologistas sobre genética e prevenção da cegueira. ENUMO e TRINDADE (2002) também investigaram a prevenção do RM, mas o objetivo foi fazer levantamento das ações que estavam sendo realizadas no âmbito da saúde pública da Grande Vitória (ES). RIBEIRO (1994) realizou trabalho semelhante, porém dirigido, especificamente, à pesquisa do conhecimento e atitudes dos pediatras sobre a SD. Na pesquisa realizada por GARCIAS e SCHÜLER-FACCINI (2004), o objetivo foi averiguar as crenças das mães associadas aos fatores de risco para defeitos congênitos.

A discussão dos resultados será feita considerando-se os seguintes tópicos: 1) caracterização das populações estudadas; 2) percepção e conhecimento dos profissionais de saúde sobre demanda por atendimento em genética, prevalência e prevenção do RM; 3) conhecimento dos profissionais de saúde sobre terminologia básica em genética, agentes teratogênicos, diagnóstico pré-natal e triagem neonatal; 4) atitude preventiva para RM e/ou defeitos congênitos; 5) conhecimento das mães sobre terminologia básica em genética e fatores de risco para RM e 6) opinião dos profissionais de saúde sobre fatores que influenciam no atendimento do paciente com uma doença geneticamente determinada na rede de atenção primária à saúde.

O índice de retorno dos questionários foi de 70,31% entre os médicos e de 78,5% entre os enfermeiros, podendo ser considerado bom. Trabalhos semelhantes realizados no Reino Unido, com o envio dos questionários por correspondência, relataram índice de retorno entre 64% e 94% (BOULTON et al, 1996; FIRTH e LINDENBAUM, 1992; SUCHARD et al., 1999). Contudo, dados nacionais mostram resultados mais modestos. Na pesquisa realizada por RIM et al (2003), em Campinas, em que os questionários dirigidos aos médicos foram enviados por correspondência, o retorno foi de somente 36%. Em pesquisa realizada entre egressos da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto (SP),

entre 1200 questionários enviados pelo correio, 302 retornaram (25,16%) (SOUZA e CRUZ, 2002). Para a avaliação de egressos da Faculdade de Medicina da Universidade Estadual de Londrina (PR) (SAKAI e CORDONI JUNIOR, 2004), foram enviados 1004 pelo correio, tendo retornado 299, o que representa 29,8%. Assim, credita-se o maior índice obtido na presente pesquisa ao fato dos questionários terem sido entregues pessoalmente a cada entrevistado.

6.1. CARACTERIZAÇÃO DAS POPULAÇÕES ESTUDADAS

6.1.1. Profissionais de saúde

O modelo assistencial no município de Maringá, PR, é centrado na rede básica de atenção à saúde, sendo o PSF a porta de entrada do paciente no sistema de atendimento. Atualmente, a cidade conta com 62 equipes de PSF, distribuídas em 5 grandes regiões (Regional Pinheiros, Regional Quebec, Regional Iguaçu, Regional Tuiuti e Regional Zona Sul). A implantação do PSF no município ocorreu em junho de 2000. Na ocasião, a rede básica era estruturada nas especialidades, contando com enfermeiros em tempo integral, ginecologistas, pediatras e clínicos gerais, nos dois turnos. A implantação do PSF, constituído inicialmente de 57 equipes colocadas a trabalhar nessa estrutura, gerou duplicidade de modelo assistencial. Essa situação foi sendo gradualmente corrigida e a partir de 2004 o PSF vem sendo consolidado no município como modelo assistencial (MARINGÁ, 2001, 2004a, 2004c).

Provavelmente, está relacionada a este fato histórico, a percentagem relativamente elevada (25,84%) de médicos que relataram exercer mais de uma atividade na rede básica, como pode ser observado na Tabela 2. Na época em que foi feita a pesquisa, nenhum dos participantes apresentava especialização na área de Saúde da Família.

Os profissionais de enfermagem trabalham quase que exclusivamente na rede pública (82,8%), enquanto que a maioria (73%) dos médicos divide suas atividades entre a rede pública e a privada. Este fato se mostrou um diferencial nas opções de resposta dos médicos em algumas questões. Os médicos que atendem nas áreas pública e privada foram os que mais assinalaram as alternativas que correspondem aos dados relatados na literatura sobre a contribuição do genoma para a etiologia do RM ($p=0,41$). Também foram os que

em maior número responderam que estão seguros para orientar sobre o efeito teratogênico do misoprostol e sobre amniocentese, cordocentese e translucência nuchal (Tabela 26). O grupo de médicos que trabalha exclusivamente nas UBS é composto por 22,2% de pediatras e 48% de clínicos e, entre esses, maior número de profissionais referiu que não havia cursado a disciplina de genética na graduação ($p= 0,35$). Entretanto, essa não deve ser a razão da diferença entre os grupos, pois não foi demonstrada diferença significativa entre os grupos quanto à disciplina de genética. A causa mais provável deve estar relacionada com o peso das respostas dos ginecologistas-obstetras, que estão ausentes no grupo exclusivo das UBS.

Tal fato pode ser comprovado quando se analisam as respostas comparando os médicos por especialidades (Pediatria, Ginecologia-Obstetrícia ou Clínica Geral). Os ginecologistas relataram maior segurança para orientar sobre o efeito teratogênico do misoprostol (Tabela 20), sobre as técnicas de diagnóstico pré-natal (Tabela 22) e demonstraram maior atitude preventiva (Tabela 32) que os demais. Os pediatras, por sua vez, foram os que mais arriscaram em responder sobre os testes do PNTN (Tabela 24), não significando, necessariamente, que tenham respondido corretamente. Os enfermeiros, por sua vez, foram os que mais assinalaram a alternativa “não sei” para todas as questões apresentadas.

Os médicos estão formados em média a mais tempo do que os enfermeiros e, a maioria tem curso de especialização (Tabelas 1 e 4). A análise das respostas dos profissionais de saúde em relação ao tempo de formado demonstrou que os profissionais com até 10 anos de formados têm menor segurança para orientar sobre biópsia de vilos coriais e cordocentese. Também foram os que menos assinalaram a alternativa correta sobre a presença da fibrose cística no PNTN, embora sejam os mais dispostos a participar de programa de educação em genética. Quando somente as respostas dos médicos foram analisadas em relação a essa variável, foi demonstrada diferença significativa apenas para a questão sobre a fibrose cística ($p= 0,033$). Esses resultados possivelmente estejam relacionados com as habilidades específicas de cada grupo de profissional.

A maioria (84%) dos profissionais cursou a disciplina de genética na graduação, sendo o percentual maior entre os enfermeiros (Tabela 5). Os profissionais que não

cursaram genética na graduação se concentraram entre os formados há mais de 10 anos ($p=0,016$). Somente 5 médicos e 1 enfermeiro relataram treinamento em genética médica. Estes fatos são compatíveis com a história da inclusão da genética na área médica, que ganhou impulso após a criação do primeiro curso de residência médica em genética, na Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto – USP, em 1976 (PORCIUNCULA, 2004). Contudo, a inclusão da disciplina no currículo do curso de medicina sofreu resistência por parte das escolas médicas (BEIGUELMAN, 2000) e ainda hoje cerca de 9% das instituições não têm a disciplina, estando o conteúdo inserido em disciplinas correlatas (PORCIUNCULA, 2004).

Entretanto, o fato de ter cursado a disciplina de genética na graduação não influenciou favoravelmente nas respostas, como será exposto no decorrer da discussão da pesquisa, tampouco no hábito de leitura de artigos de genética médica ($p=0,523$). Somente 42,7% dos médicos e 32,3% das enfermeiras responderam que lêem artigos sobre genética e, para a maioria, a leitura é esporádica (Tabela 6). Como agravante 13,3% dos médicos e 88,2% das enfermeiras responderam que os artigos procedem da imprensa popular. Para muitos profissionais de saúde, notícias veiculadas em jornais, televisão, rádio e filmes podem significar uma forma de atualização sobre os últimos avanços da tecnologia. Também é nessa mídia que questões éticas em geral são veiculadas e discutidas. Contudo, tal fato deve ser visto com cautela. Num grupo de estudos sobre educação em genética, coordenado por KIRKLIN (2003), os integrantes se surpreenderam ao verificar quão hábeis podem ser os jornalistas para persuadir o indivíduo a concordar com questões defendidas por eles, mas combatidas por outros membros da própria imprensa, demonstrando a importância de desenvolver a capacidade de leitura crítica.

6.1.2 Mães

O grau de escolaridade é um elemento essencial a ser considerado na abordagem da população quanto às práticas de promoção, proteção e recuperação da saúde. Algumas condições de atenção à saúde são influenciadas pelo nível de escolaridade dos responsáveis pela condução da família, particularmente as voltadas à saúde das crianças (CHAPMAN et al., 2002; ANSELMINI et al., 2004).

Dados do Censo 2000 (IBGE, 2000) demonstraram que existe uma imensa desigualdade entre as regiões brasileiras no tocante ao acesso e à permanência da população nas instituições de ensino. Nenhum estado brasileiro enquadra-se nos níveis ideais de instrução internacionalmente aceitáveis, estando mais próximos destes o Distrito Federal e alguns estados das regiões Sul e Sudeste (BRASIL, 2004).

No Paraná, o percentual de pessoas analfabetas de 15 anos ou mais de idade é de 9,03 e com até 4 anos de estudo (analfabetas funcionais) é de 25%. No Brasil, os melhores resultados são do Distrito Federal, com 5,39% de analfabetos e 13,99% de analfabetos funcionais e os piores são do Estado de Alagoas, com 31,91% e 49,53%, respectivamente (BRASIL, 2004).

Na presente pesquisa, o percentual de analfabetismo funcional foi de 28%, demonstrando a necessidade de investimento na educação formal da população, uma vez que o baixo nível de escolaridade representa condição desfavorável para a participação mais efetiva da comunidade na condução e na avaliação de políticas públicas de saúde e de educação (BRASIL, 2004).

A saúde reprodutiva é um outro tema relevante, tanto para o delineamento de políticas populacionais quanto para o desenvolvimento socioeconômico. Em 2000, 50,8% da população brasileira eram constituídos por mulheres e cerca de 43 milhões delas estavam em idade reprodutiva (entre 15 e 44 anos) (IBGE, 2000). No país, como um todo, a taxa de fecundidade total sofreu queda considerável, com redução de 57% entre os anos de 1970 e 2000. Algumas regiões, como a Sudeste, a Centro-Oeste e a Sul, alcançaram em 2000, com a média de 2,1 filhos por mulher, níveis próximos ao da reposição populacional (BRASIL, 2004). Contudo, nas mesmas regiões está ocorrendo aumento no número de recém-nascidos de mães da faixa etária de 35 anos ou mais, sendo o maior percentual observado na região Sul. Em 1995, essa população correspondia a 9,77% dos nascidos-vivos; em 1997, passou para 9,97%; em 2000, para 11,07% e em 2003, para 11,67% (DATASUS, 2005).

Na população estudada nesta pesquisa, o número de recém-nascidos no grupo de mães com idade igual ou superior a 35 anos correspondeu a 13,0%. O planejamento da gravidez foi relatado por 54,8% das mães atendidas na rede privada e por somente 20,7%

das mulheres atendidas nas UBS. Entre as mulheres da rede privada, o percentual de avaliação pré-concepção foi de 40,5% e entre as mulheres atendidas nas UBS, o percentual foi de somente 5,2% (Tabela 38). Para as mulheres com mais de 12 anos de escolaridade, a leitura foi uma importante fonte de informação durante a gestação, enquanto para as que têm menos de 8 anos de estudo, predominou a televisão (Tabela 44). Os dados demonstram a necessidade de desenvolver ações programáticas e pesquisa sobre o tema, a fim de melhorar a capacidade de planejamento reprodutivo das mulheres, principalmente entre aquelas de menor nível econômico e cultural.

Aumentar a consciência popular sobre a existência de um agravo que pode ser prevenido por meio de programas educativos é uma medida de estratégia para a promoção da saúde; porém, é preciso conhecer essa população alvo e suas preferências, a fim de serem traçadas estratégias de comunicação que se identifiquem com os sujeitos que se quer transformar, como referem ANDRADE e COELHO, (1997).

6.2. PERCEPÇÃO E CONHECIMENTO DOS PROFISSIONAIS DE SAÚDE SOBRE DEMANDA POR ATENDIMENTO EM GENÉTICA, PREVALÊNCIA E PREVENÇÃO DO RM

Embora individualmente raras em sua maioria, quando consideradas em conjunto as doenças genéticas representam importante causa de morbidade e mortalidade. Calcula-se que, cerca de 5/1000 crianças morram no primeiro ano de vida por condições de causa genética. Estudos realizados nos países mais desenvolvidos têm indicado que pelo menos 50% das internações e 30% das mortes em enfermarias pediátricas estão relacionadas a doenças de causa ou predisposição genética (McCANDLESS et al., 2004; STEVENSON e CAREY, 2004). No Brasil, com a melhora dos indicadores de saúde as condições geneticamente determinadas também têm se destacado. De acordo com dados do Ministério da Saúde (DATASUS, 2005) têm ocorrido em todo o território nacional cerca de 7000 internações mensais e 9.000 óbitos anuais somente por anomalias congênitas e anormalidades cromossômicas. Em Maringá, a malformação congênita é a segunda causa de óbito entre crianças com menos de 1 ano de idade (MARINGÁ, 2004a).

Apesar desses números e do avanço alcançado pela Genética Humana e Médica, um número significativo dos profissionais (53,3%), respondeu que não percebeu aumento

na demanda ou que não sabe responder sobre a questão (Tabela 9). É importante ressaltar que 12% dos profissionais foram categóricos em afirmar que não atenderam e 18% disseram não lembrar se atenderam pacientes com doenças genéticas nos últimos 12 meses, enquanto 58% atenderam entre 1 e 5 pacientes (Tabela 7). Cabe refletir se a resposta desse grupo de profissionais não estaria relacionada ao não reconhecimento do problema pelo médico assistente. Este fato é corroborado pela afirmação da maioria dos respondentes (79,4%) de que não possuem segurança para obter a história familiar e desenhar o heredograma (Tabela 25).

BURKE et al. (2002) argumentam que muitas doenças deixam de ser diagnosticadas por não serem lembradas e por isso é necessário conhecer a prevalência dessas doenças na população. Contudo, não é o suficiente. Incluir as doenças genéticas no diagnóstico diferencial também envolve estar alerta para os padrões de sinais e sintomas que sugerem doença de etiologia genética, sendo a história familiar o indicador mais importante para a suspeita da etiologia genética.

Para KHOURY (2003), a história familiar é um poderoso instrumento para a detecção, não somente de doenças monogênicas, mas também de genes mutantes e fatores ambientais “camuflados” na família e do produto resultante da interação desses dois fatores. Entretanto, diversas pesquisas revelam que os médicos não-geneticistas relatam não possuir habilidade para obter a história de forma adequada, não utilizando esse instrumento de forma rotineira, embora reconheçam sua importância (SUMMERTON e GARROD, 1997; WATSON et al., 1999; RIM et al., 2003). Para SUMMERTON e GARROD (1997), a história médica familiar está sendo desvalorizada frente à tecnologia moderna e será difícil convencer os médicos a despendar mais tempo com a finalidade de registrar a história médica de forma adequada.

ATHAYDE e GIL (2005) investigando as possibilidades de uso do genograma pelos médicos das equipes do PSF em Londrina, PR, verificaram que, embora reconheçam a importância deste instrumento para a identificação de várias situações de risco na família, não o utilizam na sua rotina de trabalho. O genograma é um instrumento de abordagem familiar capaz de identificar e retratar a estrutura familiar. Assemelha-se ao heredograma na sua construção, permitindo a identificação dos vários indivíduos, das diferentes gerações

que pertencem à família e da relação social e médica existente entre eles. Portanto, um dos desafios para a introdução da genética na área básica deverá ser persuadir os profissionais da saúde a utilizar a história familiar como o instrumento chave para a investigação de doenças genéticas.

Sobre a prevalência do RM, foi solicitado aos profissionais de saúde que fizessem uma estimativa, a partir da sua própria experiência, da magnitude dessa fração na população geral. Somente 26,5% assinalaram a estimativa que representa os valores esperados pela evidência epidemiológica (isto é, entre 2 e 3%) (Tabela 11). Para a contribuição do genoma na etiologia do RM (Tabela 12), somente 34,2% assinalaram alternativas que se associam com dados da literatura (FÉLIX et al., 1998; YEARGIN-ALLSOPP et al., 1997; STEVENSON et al., 1996). Sobre a estimativa da fração do RM que pode ser prevenida (Tabela 13), para 33,5% deve estar entre 20 e 40%, mas 36,5% disseram não saber. Se for considerado que as respostas corretas foram embasadas no conhecimento teórico dos profissionais de saúde sobre o tema, conclui-se que pelo menos 67% deles não têm conhecimento suficiente sobre essas questões. Este fato pode ser relevante para o resultado de ações preventivas. Compreender a importância da ação programada e visualizar a extensão do resultado é fundamental para o sucesso da prevenção, como referido por ENUMO e TRINDADE (2002).

Do exposto, pode-se presumir que os profissionais de saúde que participaram desta pesquisa não identificam as doenças genéticas e o RM, como relevantes para sua prática diária, possivelmente por não conhecer a prevalência e também as técnicas que auxiliam na identificação de sinais e sintomas, bem como de fatores de risco relacionados a essas condições.

Contudo, pelo comentário de alguns profissionais verifica-se que percebem o tema proposto como relevante e a necessidade de capacitação na área de genética:

“Acho interessante a sua pesquisa. Desconheço se já foi feito este trabalho antes. Preciso urgente adquirir conhecimentos sobre genética médica, principalmente na minha área, no atendimento à mulher em idade reprodutiva, para possível triagem e encaminhamento” (*Ginecologista-Obstetra e Clínico Geral, formado há 21 anos*).

“Considero como uma área médica de difícil compreensão, mas que ganha cada vez mais importância. Assim, torna-se necessária reciclagem contínua, mais informação, um centro de referência para dúvidas, discussões e encaminhamentos” (*Pediatra, formado há 7 anos*).

“Preciso urgente de maiores orientações ligadas à área de genética. Obrigado” (*Não registrou a especialidade, formado há 29 anos*).

“É importante a capacitação profissional em doença genética; o problema maior é o tempo e a liberação do profissional do seu trabalho para participar de algum curso de capacitação para tal” (*Pediatra, Clínico Geral e Médico do Programa de Saúde da Família, formado há 19 anos*).

“Seria importante um protocolo de orientação sobre questões genéticas. Considero o assunto extremamente importante” (*Ginecologista-Obstetra, Clínico Geral e Médico do Programa de Saúde da Família, formado há 29 anos*).

“Achei muito importante a reciclagem, treinamento dos profissionais na área de genética, porque nunca foi realizado trabalho semelhante e na área preventiva é fundamental que tenhamos o mínimo conhecimento sobre a mesma; parabéns pela iniciativa” (*Pediatra e Médico do Programa de Saúde da Família, formado há 32 anos*).

“Pesquisa vista de grande importância para esboço do profissional de saúde na rede pública. Sabemos do déficit do profissional em genética clínica. Fica a sugestão de curso de capacitação para melhorar a qualidade do atendimento. Grato” (*Pediatra, Ginecologista-Obstetra, Clínica Geral e Médico do Programa de Saúde da Família, formado há 7 anos*).

“Gostaria de participar de algum curso sobre genética clínica, para ter uma maior idéia desta especialidade médica e aprender a aplicar na prática do dia a dia na unidade básica de saúde” (*Clínico Geral e Médico do Programa de Saúde da Família, formado há 15 anos*).

Um dos médicos, inclusive, demonstrou preocupação sobre o aspecto ético da abordagem preventiva do RM, com a seguinte frase: “Se uma mulher casou tardiamente e só terá seu primeiro filho, quando estiver idosa, será ético tentar diminuir a probabilidade de ela ter filhos para diminuir o número de trissomias na população? (...)”. Isto demonstra a necessidade de discutir amplamente, com os profissionais de saúde, os conceitos básicos sobre aconselhamento genético. É preciso deixar claro que o aconselhamento genético tem

objetivos mais amplos do que a discussão de ocorrência ou de recorrência de uma doença genética em uma família e que o seu maior objetivo é o de possibilitar a indivíduos ou famílias a tomada de decisões conscientes e equilibradas a respeito da procriação. Também deve ficar claro que, ao contrário de outros procedimentos médicos, o aconselhamento genético tem caráter não-diretivo e que seus princípios devem ser norteados pela ética, pela confiança e sigilo e acima de tudo, pelo respeito à participação voluntária, à crença religiosa e à legislação nacional (WALKER, 1998; RAMALHO e PAIVA E SILVA, 2000; RAMALHO et al., 2002).

6.3. CONHECIMENTO DOS PROFISSIONAIS DE SAÚDE SOBRE TERMINOLOGIA BÁSICA EM GENÉTICA, AGENTES TERATOGENICOS, DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL E TRIAGEM NEONATAL

As questões introduzidas para averiguar se os participantes tinham noção sobre terminologia básica de genética demonstraram que a maioria (92,9%) acredita que sabe a diferença entre gene e cromossomo, porém, quando questionados sobre o modo de transmissão de uma característica de herança autossômica recessiva, somente 28,9% responderam corretamente (Tabelas 15 e 17). Em inquérito realizado por RIM et al. (2003) entre oftalmologistas, a maioria também respondeu que conhece herança mendeliana e herança multifatorial (85% e 63%, respectivamente); contudo, não foram introduzidos outros questionamentos que pudessem comprovar essa afirmação.

Vale ressaltar que a análise dessas questões não permite afirmar o grau de conhecimento dos participantes sobre conceitos básicos em genética, pois, perguntar simplesmente se a pessoa tem familiaridade com determinado termo, pode não ser suficiente, como referiram LANIE et al. (2004). Embora o estudo desses pesquisadores tenha sido realizado com a população geral, foi possível demonstrar que a despeito dos participantes referirem familiaridade com alguns termos básicos de genética, muitos vacilaram ao tentar explicar o assunto, refletindo a falta de conhecimento sobre o tema.

Conseqüentemente, é necessário desenvolver pesquisas aplicando método investigatório mais adequado para avaliar a extensão do conhecimento dos profissionais de saúde sobre conhecimentos básicos de genética.

Em relação à prevenção do RM, percentagem considerável dos participantes referiu não ter conhecimento suficiente para orientar sobre os efeitos teratogênicos da cocaína (24,8%), do etanol (28,7%) da citomegalovirose (16%) e diabetes melito (26,2%) sendo que a maioria desconhece a ação teratogênica da hidantoína (60,3%) e do misoprostol (64,5%) (Tabela 19). Em relação a hidantoína, misoprostol, etanol e citomegalovirose, o desconhecimento foi significativamente maior entre os enfermeiros. Dentre todos esses teratógenos, merece destaque o fato de que maior número de enfermeiros respondeu ter segurança para orientar quanto aos efeitos da cocaína (72,1%) do que do etanol (54,4%), droga esta de consumo elevado pela população, como referem diversos autores (MOREIRA et al., 1996; GALDURÓZ et al., 2003; COSTA et al., 2004; SOLDERA et al., 2004) e de efeito teratogênico bem estabelecido (STREISSGUTH et al., 1994; PERES e SPRITZER, 2001). Ainda em relação ao álcool, PINHEIRO et al. (2005), verificaram ser elevado o consumo dessa substância entre gestantes, principalmente entre as mulheres com problemas emocionais, demonstrando a importância da detecção precoce desses problemas.

O número de profissionais que desconhece os efeitos da hidantoína e do misoprostol também é elevado. O uso do misoprostol está controlado por determinação da ANVISA (BRASIL, 2000b), mas é possível a obtenção por meio irregular para uso como abortifaciente. A hidantoína, droga eficaz contra todos os tipos de convulsões parciais e tônico-clônicas, embora de uso restrito durante a gestação, em algumas situações não pode ser substituída. Assim sendo, se o profissional desconhece o efeito teratogênico dessas substâncias, não será capaz de identificar e associar as anomalias do feto ou do recém-nascido ao uso da droga ou mesmo orientar as mulheres que planejam engravidar, sobre os riscos para o feto.

Investigar diversos fatores de risco (pela história médica e exames laboratoriais, quando indicados), entre eles o uso de drogas, infecções e diabetes, faz parte do protocolo de atendimento à gestante, dentro do PHPN. Assim, o resultado das respostas pode estar indicando situação semelhante à descrita por ENUMO e TRINDADE (2002) sobre o desconhecimento da fundamentação teórica das ações preventivas realizadas no âmbito da atenção primária.

O panorama é similar ao conhecimento dos profissionais de saúde sobre diagnóstico pré-natal (Tabela 21). A maioria não se sente segura para orientar sobre as indicações e os riscos das técnicas, exceto em relação à amniocentese, sendo a insegurança menor entre os médicos e elevada entre os profissionais da enfermagem. É relevante o número de profissionais que relatou insegurança para orientar sobre o teste triplo e a translucência nugal (90,6% e 58,7%, respectivamente), testes que têm sido usados frequentemente para o rastreamento de trissomias, por terem boa sensibilidade e baixo custo, além de não serem invasivos (BRIZOT et al., 1997a,b; ACÁCIO et al., 2001; BRIZOT et al., 2001). A relevância deste desconhecimento reside no fato de que a maior parte do aconselhamento genético relacionado ao diagnóstico pré-natal é conduzido, inevitavelmente por obstetras e médicos envolvidos na atenção básica, ficando para os geneticistas os casos mais complexos (HARPER, 2000). Portanto, é fundamental que os profissionais de saúde que cuidam da mulher em idade fértil tenham conhecimento das indicações e riscos das diversas técnicas desse procedimento, para que possam orientá-las quanto à necessidade e a época correta para a realização do exame.

Para investigar o conhecimento dos profissionais de saúde sobre o PNTN, foi solicitado aos participantes que assinalassem, numa relação de doenças quais faziam parte do mesmo (Tabela 23). A resposta correta corresponderia a doenças falciformes, fenilcetonúria, fibrose cística e hipotireoidismo congênito. O resultado demonstra um desconhecimento geral sobre o tema pois, mesmo considerando somente a fenilcetonúria e o hipotireoidismo congênito, que fazem parte do calendário nacional de triagem neonatal desde 1992, uma percentagem considerável de médicos e enfermeiras não soube responder adequadamente.

O êxito de programas de triagem neonatal depende das ações de parceria entre os componentes público e privado, as quais devem ocorrer sem solução de continuidade e sem duplicidade. Conseqüentemente, é fundamental que o médico solicitante esteja ciente dos procedimentos de testagem, o que parece não estar ocorrendo entre os profissionais de saúde do município. Portanto, torna-se necessário que sejam implementadas ações educativas para os profissionais de saúde e para a população geral, visando à compreensão e à conscientização da importância de triagem neonatal.

Levar a genética para o campo da atenção primária é, sem dúvida, uma alternativa para beneficiar maior número de pessoas, haja vista que somente a minoria de pacientes com doenças genéticas é assistida por geneticistas médicos, em especial na América Latina (PENCHASZADEH e BEIGUELMAN, 1998). Contudo, a participação da genética na prática médica e no sistema de atenção à saúde exige habilidades, atitudes e conhecimentos da maioria dos profissionais de saúde para lidar de maneira adequada e ética com os pacientes, e a falta de conhecimento tem sido um impedimento (SUCHARD et al., 1999; WATSON et al., 1999; RIM et al., 2003). Resultados de estudos recentes desenvolvidos entre estudantes do último ano de medicina (BAARS et al. 2005b) e entre ginecologistas, pediatras e clínicos gerais holandeses (BARRS et al., 2005a), também comprovam a falta de conhecimento sobre conteúdo mínimo em genética, considerado essencial para a prática diária dos médicos.

Dentre os participantes desta pesquisa, este fato é reforçado pelos comentários de alguns: *"Preciso urgente de maiores orientações ligadas à área de genética"* (21 anos, não registrou a especialidade). *"(...) Preciso urgente adquirir conhecimentos sobre genética médica (...)"* (Ginecologista-Obstetra, formado há 21 anos).

Diante dessas deficiências, várias instituições e entidades têm discutido alternativas e competências para habilitar os profissionais de saúde em genética médica e incentivar a introdução dessa disciplina no currículo dos cursos da área de saúde, em especial os de medicina e enfermagem (SIGGERS, 1986; BAIRD, 1989; HAYFLICK e EIFF, 1998; SKIRTON et al., 1998; NCHPEG, 2000; WILLIAMS, 2002; BURKE et al., 2002; KIRKLIN, 2003).

No Brasil, a vinculação da disciplina de genética aos departamentos de biologia, na maioria das instituições de ensino superior pode ter contribuído para a resistência da comunidade médica à genética (BEIGUELMAN, 2000). Muitas instituições acadêmicas não incluíram a disciplina de genética médica na graduação do curso de medicina e na maioria das escolas em que a matéria é ofertada, isto ocorre ao redor do 6º semestre, sem vinculação do conteúdo teórico com a prática clínica (BEIGUELMAN, 2000; PORCIUNCULA, 2004). Este fato pode estar relacionado com a perpetuação, entre os profissionais da área de saúde, da idéia de que as doenças genéticas são raras e o

profissional para atender o paciente deve ter fluência em engenharia genética, análise de ligação, enzimas de restrição, além da dificuldade de compreensão de conceitos como heterogeneidade genética, pleiotropia e expressividade variável (GREENDALE e PYERITZ, 2001). Este aspecto é exemplificado no comentário de um dos participantes: “*Considero como uma área médica de difícil compreensão (...)*” (Pediatra, formado há 7 anos).

Portanto, os dados estão apontando para a necessidade de maior atenção à educação em genética para os profissionais de saúde. Como refere PORCIUNCULA (2004), é imperativo que as Sociedades de Genética no Brasil assumam a elaboração de um programa mínimo de genética médica e clínica, com a finalidade de preparar adequadamente os profissionais de saúde para a incorporação desse conteúdo na atenção primária.

6.4. ATITUDE PREVENTIVA EM RM E/OU DEFEITOS CONGÊNITOS

O potencial de prevenção do RM aumentou muito nas últimas décadas com o avanço tecnológico e o surgimento de novas técnicas de diagnóstico e tratamento. Entretanto, em 1967, LAXOVA et al.¹ (citado por OPITZ, 1984) já haviam demonstrado que pelo menos 20% dos casos de RM poderiam ser evitados mediante o melhoramento do atendimento pré, peri e pós-natal, por meio de ações de prevenção das infecções congênicas, do alcoolismo materno e do traumatismo obstétrico, entre outras.

Contudo, trabalhos nacionais relatam dados preocupantes relacionados à prevenção das causas ambientais de deficiências, incluindo o RM. CAMARGO NETO et al. (2004), chamam a atenção para a elevada prevalência de toxoplasmose, citomegalovirose, rubéola e doença de Chagas em recém-nascidos brasileiros investigados para infecções congênicas. Outros estudos demonstram que, a toxoplasmose e outras infecções possíveis de serem transmitidas ao feto ainda têm elevada prevalência entre gestantes. Na amostra estudada por REICHE et al (2000), 1,8% das gestantes apresentavam infecção atual e em amostra de Porto Alegre, a positividade de IgG e IgM foi detectada em

¹ LAXOVA, R.; RILDER, M. A. C.; BOWEN-BRAVERY, M. An etiological survey of the severely mentally retarded Hertfordshire children who were born between January 1, 1965 and December 31, 1967. *Am J Med Genet*, 1: 75-86, 1977.

2,4% das gestantes (VARELLA et al., 2003). Contudo, como nesta infecção o maior risco para o feto reside na ocorrência da primo-infecção durante a gestação, são as mulheres suscetíveis que necessitam de maior atenção para cuidados preventivos sendo que diversos estudos relatam que o percentual de gestantes suscetíveis à primo infecção está entre 25,1% e 55,6% (SPALDING et al., 2005; REICHE et al., 2000; VARELLA et al., 2003; PEREIRA et al., 2001; SOCCOL et al., 2003).

Em relação aos agentes químicos, CUNHA et al. (2001) relatam a prevalência de 4,6% para exposição pré-natal a cocaína em amostra de recém-nascidos de uma maternidade no sul do país; FABBRI (2001) e PINHEIRO et al. (2005) demonstraram que o envolvimento de gestantes com álcool é da ordem de 9,1%.

Nesse sentido, educar a população, em especial as mulheres em idade fértil e as gestantes, sobre tais fatores de risco ambiental é muito importante. Entretanto, COSTA et al. (1998) verificaram que na população por eles estudada somente 38% das mães relataram ter recebido informações sobre o uso de drogas durante as consultas de pré-natal.

Em Maringá, faz parte do protocolo de atenção à saúde da criança e da mulher a busca ativa de situações de risco nas diversas faixas etárias, inclusive durante a gestação. Como resultado dessas ações, tem ocorrido redução acentuada do coeficiente de mortalidade infantil que, de 37,54/1000 em 1980, passou para 12,72/1000 em 2000. Igualmente relevante foi a queda do percentual de evasão das gestantes de 44,09% em 1998 para 1,96% em 2002. Embora não exista um projeto especificamente voltado para a prevenção do RM e/ou defeitos congênitos, existem ações que procuram identificar fatores de risco associados a essas condições. Na primeira consulta de pré-natal, a gestante deve ser investigada, pela história clínica e pelo exame físico e/ou laboratorial para diversos fatores de risco, como idade, escolaridade, ocupação, uso de drogas, história pregressa de óbito perinatal, recém-nascido prematuro ou malformado, abortamento habitual, doenças crônicas e infecciosas. Considerou-se, portanto, averiguar se essas ações de prevenção estão sendo desenvolvidas na realidade local, por meio do questionamento direto aos profissionais e, indiretamente, avaliando os cuidados recebidos pelas mães durante o pré-natal.

Os profissionais de saúde responderam em sua maioria (67,5%) que investigam fatores de risco materno e familiar para RM no pré-nupcial (Tabela 29) e fazem orientações sobre o efeito teratogênico do álcool, a necessidade da ingestão de alimentos ricos em ácido fólico e importância da realização do “Teste do Pezinho” (Tabela 31).

Contudo, levando em conta tais aspectos, a frequência das respostas variou entre os diferentes profissionais. Uma percentagem elevada de pediatras, clínicos gerais e enfermeiras, respondeu que não realiza os procedimentos porque consideram que não se aplicam à sua rotina (Tabela 32). Pode-se compreender que os pediatras, por terem atividade voltada especificamente à criança, não se envolvam com estas orientações. Porém, muitos dos clínicos gerais e enfermeiras também atendem gestantes e, portanto, não se esperava que considerassem não fazer parte de sua rotina a orientação às gestantes sobre situações de risco. Entre os próprios ginecologistas-obstetras, 17% disseram não investigar fatores familiares para RM e 12,5% não prescrevem ácido fólico para as futuras gestantes.

AALFS et al. (2003) alertam sobre a importância da conscientização do médico da atenção primária para a identificação precoce de fatores de risco para doenças genéticas. Em estudo realizado entre gestantes encaminhadas para consulta de aconselhamento genético, verificaram que em 41% dos casos a iniciativa da consulta partiu da própria gestante e somente 31% das mulheres foram encaminhadas pelos seus médicos. Ao questionarem tais médicos sobre a razão do encaminhamento tardio, uma vez que a maioria dos casos era relacionada a causas de ocorrência anterior à gestação, 71% deles responderam que desconheciam os fatores de risco na família da paciente.

Encaminhar a mulher para aconselhamento genético durante a gestação não é a melhor alternativa. Pode ser tarde para realizar o diagnóstico pré-natal, as medidas preventivas ficam restritas e deixa de existir a opção de reprodução. Além disso, decisões devem ser tomadas em curto período de tempo. Portanto, é muito importante que o profissional de saúde, que atende a mulher em idade reprodutiva esteja alerta para os riscos de ocorrência de defeitos congênitos e/ou doenças genéticas, a fim de que estas possam ser encaminhadas para aconselhamento genético e diagnóstico pré-natal em tempo hábil.

Uma revisão sistemática da literatura nacional, a partir de levantamento de artigos indexados no *Medline* e *Lilacs*, com as palavras-chave “avaliação de programas de

prevenção” e “prevenção e saúde pública”, possibilitou a identificação de poucos trabalhos que tiveram por objetivo avaliar o resultado de programas preventivos em deficiência mental no território nacional (ENUMO e TRINDADE, 2002; BRANDALIZE e CZERSNIA, 2004; RAMALHO et al., 2004; SANTOS et al., 2005). Como essas pesquisas foram desenvolvidas com métodos e objetivos diferentes dos do presente trabalho, a comparação dos resultados, de forma geral, ficou prejudicada.

Porém, alguns dados da pesquisa de ENUMO e TRINDADE (2002) sobre o levantamento de ações preventivas para deficiência mental nos hospitais e unidades de saúde da Grande Vitória, ES, possibilitam comparação. Nas áreas de Assistência à Mulher e à Criança, embora fossem desenvolvidas ações para prevenção da desnutrição da criança e da gestante, tratamento de infecções, vacinação universal, atendimento mínimo de 4 consultas de pré-natal, ações específicas para a prevenção do RM, não eram realizadas, como também ocorre em Maringá. Entre as ações que poderiam fazer parte da rotina das Secretarias de Saúde, as autoras citam o fornecimento de métodos de controle de natalidade para grupos de riscos para RM, levantamento de indicadores de risco, como história pregressa de doenças metabólicas hereditárias, aberrações cromossômicas e paralisia cerebral, além de diagnóstico pré-natal para gestantes idosas ou de risco para DFTN e detecção precoce e triagem populacional para identificar crianças com risco para RM. Elas também concluem que, apesar dos dados quantitativos terem indicado que a maioria das ações de prevenção primária (68,2%) era realizada, a análise qualitativa mostrou que faltavam, ou não estavam disponíveis, informações básicas para a tomada de decisões na área, como os dados estatísticos de mortalidade materna e perinatal. As autoras acreditam que este fato influenciou negativamente no envolvimento do profissional de saúde com o programa de prevenção. Acrescenta-se que as ações preventivas ocorriam especialmente no momento do parto, quando os principais fatores de risco já estavam presentes e na maioria das vezes sem a identificação prévia destes, semelhante ao relatado por AALFS et al. (2005).

No âmbito da saúde pública de Maringá, pode estar ocorrendo situação semelhante, uma vez que a avaliação de ações a partir das mães (Tabela 39) demonstrou que a percentagem das mulheres que foram interrogadas durante o pré-natal sobre familiar com RM, criança com defeito congênito grave e consangüinidade parental foi pequena,

variando entre 15% e 21%, não havendo diferença significativa entre as que foram atendidas na rede pública e as atendidas na rede particular. Uma percentagem de 31% não recebeu orientação alimentar (Tabela 40) e 34% não foram interrogadas sobre uso de álcool na gestação (Tabela 39), neste caso sendo mais prevalente no grupo das atendidas na rede pública, mesmo tendo protocolo orientando para a realização dessas ações.

Os fatos demonstram que mesmo havendo preocupação preventiva por parte dos agentes administradores do sistema de saúde, as medidas estabelecidas pelos protocolos não estão sendo traduzidas plenamente na prática. Presume-se assim que outros fatores além da elaboração de protocolos e disponibilização de material técnico devem influenciar esse resultado. Isto torna necessária a investigação entre os profissionais de saúde sobre a forma com que as ações estão sendo realizadas e quais fatores podem estar influenciando tais atividades, uma vez que está havendo divergência entre o que foi referido pelos profissionais e pelas mães.

6.5. CONHECIMENTO DAS MÃES SOBRE TERMINOLOGIA BÁSICA EM GENÉTICA E FATORES DE RISCO PARA RM

Para 41,4% das mães que fizeram o pré-natal nas UBS, o médico foi o único profissional que transmitiu a elas alguma informação sobre a gravidez. Na rede privada, esse profissional foi a fonte de informação para 90,2% das mães. Para 18,9% das que foram atendidas nas UBS, as enfermeiras foram a fonte de informação enquanto para 39,6% destas, o profissional de enfermagem dividiu esta função com os médicos (Tabela 41). Fato importante a ser considerado é que para 29,3% das mães das UBS e 11,9% das mães da rede privada, o profissional de saúde foi a única fonte de informação sobre cuidados com a saúde (Tabela 42). COSTA et al. (1998) relatam dados semelhantes. Na população entrevistada, somente 37% das gestantes obtiveram informação sobre os riscos para o recém-nascido a partir de outras fontes, como programas de televisão, escola ou outros meios de comunicação, reforçando a importância do profissional de saúde como educador em saúde.

Ao serem analisados os dados relacionados ao conhecimento das mães sobre fatores de risco e prevenção da deficiência mental verificou-se que embora a maioria (66%) tenha relatado que sabe o que significa doença hereditária, 83% desconhecem o que seja

diagnóstico pré-natal e 92% nunca tinham ouvido falar de aconselhamento genético, sendo que no grupo de mães atendidas na rede particular, o nível de desconhecimento foi menor (Tabela 45). Nesse grupo estão mulheres com maior nível de escolaridade e maior hábito de leitura, fatores esses relacionados ao maior nível de conhecimento em saúde como relatado em outros estudos (HENNEMAN et al., 2004; GARCIAS e SCHÜLER-FACCINI, 2004).

A maioria das mães respondeu corretamente sobre o risco da consangüinidade, da ingestão do etanol e da rubéola para o RM (Tabela 46); entretanto, 77% não conhecem a associação entre deficiência de ácido fólico e defeitos de fechamento do tubo neural, 68% não reconhecem a toxoplasmose como fator de risco para RM e, 75% desconhecem o modo de transmissão dessa infecção (Tabela 47). Outro dado importante é que 20% das mulheres entrevistadas responderam que não acreditam que a idade materna esteja relacionada com o risco aumentado para filho com SD e 26% não souberam responder a questão. Entre as mães atendidas na rede particular, o percentual das que não associam idade materna ao risco de SD ou que não souberam responder sobre a questão foi menor, embora relevante (11,9% e 14,3%, respectivamente; $p=0,003$).

Sobre o “Teste do Pezinho”, 42% não souberam responder quanto à época adequada em que deve ser realizado e 20% não sabem o porquê da realização dos testes de triagem neonatal (Tabela 48).

Outros relatos semelhantes são encontrados na literatura, demonstrando falta de informação da população geral sobre genética e fatores de risco para defeitos congênitos. Entre um grupo de holandeses, a maioria assinalou resposta correta às questões relativas aos fatores de risco para anomalias congênitas, tais como consangüinidade (88%) e idade materna (81%); porém, se mostraram despreocupados em relação ao uso do ácido fólico para a prevenção dos DFTN (HENNEMAN et al., 2004). Para um grupo de mães da cidade de Pelotas (RS), a idade materna também não foi considerada como fator de risco para 51% das participantes, percentual muito próximo ao demonstrado neste trabalho (GARCIAS e SCHÜLER-FACCINI, 2004).

De um modo geral, o conhecimento sobre fatores de risco e prevenção de RM e/ou defeitos congênitos pelas mães entrevistadas foi baixo. 46% das mães desconhecem ou desconsideram a idade materna como fator de risco para SD; somam-se a este grupo as que

desconhecem o risco de embriopatia causada pela toxoplasmose e o desconhecimento generalizado sobre a existência de métodos para diagnóstico pré-natal e aconselhamento genético, apesar da grande divulgação na mídia, principalmente televisiva, dos avanços da medicina. Outro fato importante é a falta de informação sobre a associação entre a deficiência de ácido fólico e os DFTN, mesmo entre as mulheres com maior tempo de estudo. Apesar de a legislação brasileira ter determinado a agregação dessa vitamina às farinhas, nas mulheres suscetíveis (que já têm história de DFTN) a quantidade de ácido fólico disponível nos alimentos não é suficiente, sendo necessária suplementação adicional (GRILLO e DA SILVA, 2003). Contudo, apesar da comprovação científica do efeito da administração de ácido fólico na redução da incidência de DFTN (MRC VITAMIN STUDY RESEARCH GROUP, 1991; BERRY et al., 1999), 12,5% dos ginecologistas-obstetras e 22,2% dos clínicos (Tabela 32) relataram que não prescrevem ácido fólico para as futuras gestantes. Portanto, se as mães não conhecem as situações de risco, como poderão questionar os profissionais de saúde sobre medidas preventivas e ainda, como irão compreender as explicações dos profissionais sobre os cuidados necessários para uma gestação saudável?

Seria interessante desenvolver um estudo retrospectivo para averiguar entre mulheres que tiveram filhos após os 35 anos de idade e entre as que tiveram filhos com DFTN, da rede pública e privada, qual tem sido o comportamento preventivo adotado pelos médicos e por elas em relação aos fatores de risco, a fim de melhorar os cuidados preventivos, dirigidos a essa população, como fizeram HARRIS et al. (1999) e AALFS et al. (2003).

Os dados da pesquisa também permitem presumir que se as mulheres compareceram a número adequado de consultas de pré-natal (Tabela 36), este fato não foi suficiente para que adquirissem noções básicas de prevenção da saúde do bebê. COSTA et al. (1998) também encontraram evidências de que o comparecimento das mulheres às consultas de pré-natal não foi suficiente para a incorporação de atitude preventiva nessa população e ainda, somente 38% informaram ter recebido orientação no pré-natal sobre o uso de drogas.

Para WINNICK et al. (2005), um dos fatores facilitadores da adesão ao tratamento é o compromisso estabelecido entre o médico e/ou equipe de saúde e o paciente e/ou sua família. Investigação realizada por KERSE et al. (2004) demonstrou que quanto maior o nível de interação entre o paciente e a equipe de saúde, maior a adesão ao tratamento. E o principal fator apontado pelos autores como interveniente nessa relação é a capacidade de compreensão das informações transmitidas pelo profissional de saúde. URDANETA et al. (2002) verificaram que as barreiras de comunicação entre a equipe de saúde e o paciente, o nível sócio-econômico e as diferenças culturais da população interferiram negativamente na avaliação da população sobre a utilização do serviço de genética.

Não restam dúvidas de que um nível adequado de conhecimento é essencial para tomar decisões corretas sobre a própria saúde; portanto, faz-se necessário considerar o planejamento de práticas educativas em saúde, incluindo conceitos básicos de genética e aconselhamento genético, com a finalidade de potencializar outras ações preventivas que já estejam em andamento.

6.6. OPINIÃO DOS PROFISSIONAIS DE SAÚDE SOBRE FATORES QUE INFLUENCIAM NO ATENDIMENTO DO PACIENTE COM UMA DOENÇA GENETICAMENTE DETERMINADA NA REDE DE ATENÇÃO PRIMÁRIA À SAÚDE

O campo de atuação da genética está se expandindo rapidamente, além das doenças menos freqüentes, cromossômicas ou de herança monogênica, para as doenças comuns, criando demanda crescente não só na área de genética clínica, mas na prática médica em geral (SCHEUNER et al., 2004; HENNEMAN et al., 2004; STEVENSON e CAREY, 2004; McCANDLESS et al., 2004). Porém, o número insuficiente de indivíduos capacitados especificamente para o exercício dessa especialidade e a concentração desses nas grandes cidades e centros universitários tem limitado o atendimento dos pacientes (PENCHASZADEH e BEIGUELMAN, 1998; MARQUES-DE-FARIA et al., 2004). Conseqüentemente, são pediatras, ginecologistas-obstetras, clínicos gerais e médicos do PSF, ou ainda enfermeiros, os profissionais de saúde que, em geral, mantêm o contato inicial com esses pacientes ou seus familiares e devem dar o encaminhamento adequado ao caso. Mesmo que o paciente seja atendido por serviço especializado em genética médica,

ele necessitará acompanhamento profissional prolongado e poderá ter intercorrências médicas que necessitarão ser resolvidas em nível de atenção primária (KHOURY, 1997; GUTTMACHER et al., 2001), e a participação consciente dos profissionais de saúde pode ser decisiva para o sucesso de ações preventivas.

Neste aspecto, foi questionado aos profissionais de saúde que fatores eles consideravam limitantes para o atendimento de pacientes com doenças genéticas na atenção primária, sendo que a maioria assinalou o desconhecimento de genética médica, a complexidade das consultas, exigindo maior gasto de tempo com o paciente, e as dificuldades para investigar e encaminhar os pacientes aos centros de referência em genética (Tabela 33). Para os médicos, o desconhecimento de genética foi considerado menos relevante do que para os enfermeiros ($p=0,001$). Por outro lado, o maior tempo necessário para a consulta, ao contrário, foi considerado menos relevante para a enfermagem do que para os médicos ($p=0,001$).

Uma investigação realizada entre enfermeiras que trabalham em hospitais universitários em Ankara, Turquia, demonstrou que estas vêem a possibilidade de inserção dos profissionais de enfermagem na área de genética por meio da execução de várias ações, como obter a história familiar, educar o paciente e sua família sobre a doença, informar sobre o procedimento de testes genéticos e prover suporte psicológico. Nesse estudo, uma percentagem elevada das enfermeiras considerou que construir o heredograma, discutir o custo dos testes, obter o consentimento informado e executar os testes, são ações que não devem ser assumidas por tais profissionais. Relataram conhecimento deficiente em genética e necessidade de educação nessa área, mas não fizeram referência ao tempo a ser despendido no atendimento ao paciente (TERZIOGLU e DINÇ, 2004).

Na pesquisa realizada por SUCHARD et al. (1999), entre médicos generalistas do Reino Unido, somente 29% dos participantes relataram estar suficientemente preparados para obter a história familiar e desenhar o heredograma e outros 15% responderam estar preparados para informar os pacientes sobre o resultado de testes genéticos. A maioria reconheceu a necessidade de capacitação em genética, mas apontou como barreira o método convencional de treinamento, considerado de efetividade limitada. Número considerável de profissionais também afirmou que, mesmo capacitados, não estavam muito

dispostos a realizar consultas de aconselhamento genético ou fazer o levantamento da história familiar, sendo o maior empecilho o tempo necessário para tais procedimentos.

Os profissionais entrevistados por WATSON et al. (1999) também relataram falta de conhecimento em genética e, conseqüentemente, necessidade de aprimoramento de suas habilidades, mas também referiram que uma das principais dificuldades para a inserção da genética na atenção primária é o maior tempo que será gasto nas consultas e o fato de desconhecerem como este novo procedimento poderá reverter em benefícios para os profissionais.

Médicos do PSF que trabalham no município de Londrina, PR, relataram que a falta de tempo destinado às consultas, o elevado número de consultas, as condições inadequadas de trabalho, as dificuldades burocráticas e a falta de informatização, são situações corriqueiras que impedem uma maior dedicação ao atendimento do paciente e da família (ATHAYDE e GIL, 2005).

Os fatos expostos permitem presumir que as dificuldades relatadas pelos profissionais de saúde da rede pública de saúde de Maringá são similares às relatadas entre profissionais de diversas localidades, inclusive de culturas diferentes. Muito provavelmente, estas estão relacionadas com a dificuldade do homem em lidar com o crescimento vertiginoso do conhecimento, em especial na área médica, criando a necessidade de mais tempo de dedicação ao estudo, mas ao mesmo tempo exigindo maior tempo de trabalho para o mesmo ganho financeiro, senão menor.

Sobre as soluções sugeridas (Tabela 34), os participantes assinalaram a necessidade de políticas de educação em genética médica, não só para os profissionais como também para os graduandos de todos os cursos da área de saúde. Também demonstraram interesse na disponibilização de manual de orientação e manejo dos pacientes e na divulgação dos centros de referência em genética. Além disso, consideraram ser vantajosa a presença de geneticista clínico na rede de saúde pública, para auxiliar no planejamento de medidas preventivas. A necessidade da inserção da genética clínica no SUS também foi sugerida por ENUMO e TRINDADE (2002), além de ser uma das reivindicações da Sociedade Brasileira de Genética Clínica (MARQUES-DE-FARIA et al., 2004).

AGUIAR (2004) considera que, a ausência de política de saúde em genética clínica, a falta de conhecimento de genética e o número insuficiente de geneticistas clínicos e de unidades de genética, acrescido ao reembolso insuficiente por parte do SUS para os testes de genética, são os problemas que estão dificultando o acesso e a oferta de serviços dessa área no estado de Minas Gerais.

Com relação ao Brasil, MARQUES-DE-FARIA et al. (2004) e HOROVITZ et al. (2005) reforçam a opinião de AGUIAR (2004), considerando que a subutilização dos serviços de genética pela população tem sua origem no modelo de assistência à saúde. Os serviços de genética na América Latina em sua maioria foram criados isolados, geralmente ligados a institutos de Biologia e desvinculados de programas gerais de assistência médica, resultando na utilização fortuita dos serviços. Somente poucos profissionais que sabem da existência de um determinado serviço é que acabam referindo o paciente, sendo procedente a queixa dos profissionais de saúde sobre a dificuldade de encaminhamento. Para esses autores, é necessário configurar no sistema de saúde uma rede para o atendimento em genética. Nesse aspecto, a inserção do geneticista clínico no SUS pode ser um dos meios para estender à população, de maneira equânime, os conhecimentos de genética.

Alguns comentários dos participantes exemplificam as respostas acima e corroboram a disposição destes em participar de um programa de educação em genética:

“(...) Torna-se necessário reciclagem contínua, mais informação, um centro de referência para dúvidas, discussão e encaminhamentos” (Pediatra, formado há 7 anos).

“É importante a capacitação profissional em doença genética; o problema maior é o tempo e a liberação do profissional do seu trabalho para participar de algum curso de capacitação para tal” (Pediatra, Clínico Geral e Médico do PSF, formado há 19 anos).

“Seria importante um protocolo de orientação sobre questões genéticas. (...)” (Ginecologista-Obstetra, Clínico Geral e Médico do PSF).

“Se existir serviços de referência em genética, divulgar” (Pediatra e Médico do PSF, formado há 20 anos).

MARQUES-DE-FARIA et al. (2004) consideram que a educação em genética dos profissionais de saúde em geral e dos assistentes sociais é um pré-requisito para o sucesso

de estratégias de genética na atenção primária. Porém, prover educação aos profissionais de saúde, não significa, necessariamente, envolvimento futuro desse profissional com a genética. Entre os médicos averiguados por BOULTON et al. (1996) sobre o envolvimento dos mesmos em programa comunitário para triagem de fibrose cística, 40% responderam ter dúvidas se gostariam de oferecer esse serviço aos seus pacientes e 15% afirmaram não desejar participar. Entre os médicos indagados por SUCHARD et al. (1999) quanto ao envolvimento com triagem genética para doenças comuns, 36% não estavam dispostos a participar, mesmo após receberem treinamento adequado. Em estudo desenvolvido por ATHAYDE e GIL (2005) com médicos que trabalham no PSF na cidade de Londrina, PR, foi demonstrado que esses não estão realizando de maneira correta a abordagem familiar, mesmo tendo sido capacitados para esta atividade. Para os pesquisadores, ações de capacitação dos profissionais devem estar associadas a mecanismos estratégicos de gestão para que possam resultar em reorientação das práticas profissionais.

A partir da premissa de que a adesão do paciente às orientações médicas está relacionada, entre outras variáveis, com a compreensão das informações passadas pelo profissional (KERSE et al., 2004; WINNICK et al., 2005), foi questionado aos participantes sobre a percepção destes para a importância da educação em genética da população geral no resultado de ações preventivas de doenças genéticas. Um número elevado de médicos (49,4%) e de enfermeiros (43%) não sabe ou não acredita que esta estratégia contribua favoravelmente para o êxito da prevenção (Tabela 34). Embora não exista pesquisa averiguando o nível de conhecimento da população residente em Maringá, sobre doenças comuns, na prática cotidiana se observa o pouco resultado das campanhas educativas. Mesmo em se tratando de países desenvolvidos, o resultado de campanhas educativas para a população não parece ter bons resultados. Por exemplo, PETRELLA e CAMPBELL (2005) averiguando entre homens e mulheres canadenses, com mais de 40 anos, o conhecimento e o grau de conscientização sobre a hipertensão arterial e os riscos de complicações sistêmicas, demonstraram que a maioria não estava ciente da associação entre esta condição e doença cardíaca (80%), ataque cardíaco (66%), doença renal (98%), lesão vascular (95%) ou morte prematura (74%). TRANI et al. (2005), verificaram em um grupo de estudantes italianos, entre 14 e 20 anos, que somente 14,2% sabiam que as doenças sexualmente transmissíveis podem ser transmitidas durante o intercuro sexual com

parceiros HIV positivos, a despeito das sucessivas campanhas educativas sobre o tema. Portanto, em se tratando de tema mais complexo, o resultado também não deverá ser diferente.

Contudo, como já discutido anteriormente, o grau de educação do paciente, tanto no âmbito da educação acadêmica formal quanto da educação em saúde, favorecem a relação médico-paciente, a compreensão das informações passadas pelo profissional, a adesão às medidas preventivas e a tomada de decisão consciente sobre a opção reprodutiva (MORRIS et al., 2003; HENNEMAN et al., 2004; LANIE et al., 2004; WINNICK et al., 2005). Um exemplo é o resultado do programa de prevenção de toxoplasmose, desenvolvido em Bruxelas, entre 1983 a 1990, que resultou na redução de 63% na soroconversão no grupo de mulheres suscetíveis a esta infecção (FOULON, 1992).

Conseqüentemente, é necessário investir em programas de educação em saúde também para a população geral, incluindo a educação em genética (WALPOLE et al., 1997; COSTA et al., 1998; GRILLO E DA SILVA, 2003; GARCIAS e SCHÜLER-FACCINI, 2004). Porém, somente a disponibilização de material informativo, mesmo utilizando diferentes meios de comunicação, não parece ser suficiente para levar as pessoas a incorporarem o significado da mensagem que se quer transmitir, como demonstrado por WALPOLE et al. (1997) e DINIZ et al. (2005).

Num projeto educacional realizado numa região urbana de Perth (Austrália), entre 1992 e 1993, com a finalidade de promover informações sobre doenças hereditárias para profissionais de saúde e população geral, foram disponibilizadas informações em cartazes, panfletos, folhetos, cartas, artigos em jornais, anúncios em programas de rádio e seminários profissionais (WALPOLE et al., 1997). Contudo, apesar da ampla divulgação, o resultado foi insatisfatório, demonstrando pouca mudança no conhecimento da comunidade sobre o tema. Para os autores, uma possível causa pode ter sido o curto espaço de tempo de realização do programa e a complexidade do tema envolvido.

DINIZ et al. (2005), desenvolveram um projeto com o objetivo de verificar como pessoas com diferentes níveis de escolaridade compreendem a distinção entre traço e anemia falciforme por meio da leitura de folheto explicativo. Os dados revelaram que a linguagem biomédica utilizada no folheto dificultou a compreensão do texto e que as

informações sobre probabilidade reprodutiva foram pouco compreensíveis, mesmo entre pessoas com o 3º grau.

Dos fatos apresentados fica claro que para desenvolver projeto educativo em genética para a população geral é fundamental conhecer as características dessa população quanto ao tema de interesse, o nível de escolaridade e os meios de comunicação preferidos e disponíveis.

6.7.LIMITAÇÕES DA PESQUISA

Este estudo tem algumas limitações. Primeiro, a seleção dos profissionais foi feita por conveniência, admitindo que estes possam de alguma forma, representar o universo de estudo. Portanto, os resultados obtidos podem não corresponder à opinião dos demais médicos e enfermeiros que trabalham na rede de saúde de Maringá.

Em segundo lugar, o questionário, como técnica, apresenta algumas limitações, tais como: (a) impede o auxílio ao informante quando este não entende corretamente as instruções ou perguntas; (b) impede o conhecimento das circunstâncias em que foi respondido; (c) proporciona resultados bastantes críticos em relação à objetividade, pois os itens podem ter significado diferente para cada sujeito pesquisado; e, (d) impede o aprofundamento da investigação pela limitação do número de questões.

7. CONCLUSÃO

Buscando compreender a percepção dos profissionais de saúde sobre os fatores de risco genético e ambiental para RM, foi possível demonstrar a partir dos comentários espontâneos de alguns médicos, que estes percebem o tema como relevante para a qualidade da saúde do indivíduo, embora essa percepção de valor não esteja sendo traduzida plenamente na prática diária.

Os profissionais também reconhecem a deficiência de conhecimento na área de genética e a necessidade de educação na mesma, deixando claro a dificuldade que têm para o manejo dos pacientes com doença genética, fato este que pode estar contribuindo para a atitude pouco adequada observada com relação à prevenção.

Verificando o conhecimento dos profissionais sobre o tema demonstrou-se que mais da metade dos participantes desconhece os valores corretos da prevalência, da fração evitável e da contribuição das causas genéticas para a etiologia do RM. A maioria também não tem segurança em obter a história familiar e desenhar o heredograma e em orientar sobre os fatores de risco comuns para RM e, ainda, sobre o diagnóstico pré-natal.

Avaliando a atitude dos médicos e enfermeiros sobre prevenção do RM pelo questionamento direto aos profissionais e, indiretamente, pela visão das mães, observou-se que a busca de situações de risco, tanto no que se refere à exposição a fatores deletérios do ambiente, quanto a antecedentes familiares relevantes, não está sendo feita na prática.

A avaliação do conhecimento das mães sobre prevenção do RM, demonstrou que a maioria das participantes não sabe o significado de diagnóstico pré-natal e de aconselhamento genético, desconhece a associação entre deficiência de ácido fólico e DFTN, não reconhece a toxoplasmose como causa de RM e não conhece as indicações para a realização do “Teste do Pezinho”. Também é elevada a frequência de mães que desconhece a associação da idade materna com risco aumentado para filho com SD.

Investigando os fatores negativos para o atendimento do paciente com doença genética na atenção primária, a maioria dos profissionais considerou relevante o desconhecimento de genética médica, o maior tempo necessário para a consulta e a

difficuldade para a investigação diagnóstica e o encaminhamento dos pacientes aos centros de referência em genética.

Quanto às ações que podem ser realizadas para mudar essa situação, a maioria dos profissionais de saúde considera necessário que a educação em genética se estenda além da graduação, que seja disponibilizado manual de orientação e manejo dos pacientes, que sejam divulgados os centros de referência em genética e seja inserido na rede pública um geneticista clínico para auxiliar no planejamento e desenvolvimento de programas preventivos comunitários.

Concluindo, os resultados demonstram a necessidade de que sejam adotadas medidas de educação em genética, em especial para os profissionais de saúde, mas também para a população geral.

Aos alunos da área da saúde é importante que na graduação sejam aplicadas estratégias de ensino-aprendizagem que promovam não somente a aquisição teórica de princípios básicos de genética, mas principalmente que possibilitem desenvolver habilidade para utilizar os instrumentos da genética. Aos profissionais em atividade, devem ser promovidas práticas de educação continuada que permitam o aprimoramento do profissional, mantendo-o atualizado, não somente quanto aos avanços no campo da genética, mas também em relação ao manejo do paciente.

Quanto à população geral, também é necessário conhecer previamente o universo de representações dos indivíduos, assim como o assunto de interesse do grupo a sofrer a intervenção, para que as informações transmitidas resultem em práticas educativas relevantes e transformadoras.

Assim, frente a tais conclusões, julgamos oportuno apresentar o seguinte projeto a ser desenvolvido sob coordenação de docentes da Universidade Estadual de Maringá, especializados na área de Genética Clínica e Citogenética Humana, envolvendo os Departamentos de Medicina e de Biologia Celular e Genética, e os profissionais da atenção primária da rede básica de saúde do município.

Os objetivos devem ser amplos, buscando soluções práticas para que ao mesmo tempo em que se desenvolvam ações preventivas na comunidade, também sejam promovidas ações educativas entre os alunos de Medicina e de outras áreas da saúde, bem como entre os profissionais de saúde em atividade, sendo assim enumerados:

- 1- Prevenção do RM;
- 2- Inserção dos alunos de Medicina no serviço de genética;
- 3- Educação em genética dos profissionais de saúde da rede básica;
- 4- Educação em genética da população geral.

As ações a serem executadas devem ser orientadas no sentido de promover o envolvimento dos alunos e dos profissionais de saúde diretamente no atendimento e manejo dos pacientes. Com isso pretende-se criar a oportunidade para que o médico assistente e os alunos e residentes ao se envolverem com o atendimento, se sintam estimulados para o estudo da genética e, ao mesmo tempo, adquiriram habilidade para o manejo de pacientes com doenças ou condições geneticamente determinadas. Outro objetivo é facilitar a educação e a atualização em genética dos profissionais, partindo da necessidade e disponibilidade do grupo.

Em relação à prevenção, deve-se buscar o diagnóstico precoce de atraso do desenvolvimento, possibilitando a intervenção terapêutica adequada, visando diminuir ou evitar as seqüelas quando possível.

Para tanto, propõe-se a criação de:

- 1- um ambulatório de genética para atender pacientes com atraso global do desenvolvimento na faixa etária de lactente a pré-escolar, encaminhados pelos médicos da rede básica de saúde;
- 2- um espaço para discussão com os profissionais de saúde das unidades básicas, de casos de indivíduos com doença genética ou com fator de risco para desenvolver doença genética;
- 3- um programa educacional dirigido às mulheres em idade fértil, para orientação sobre fatores de risco para RM e/ou defeitos congênitos.

Detalhamento das ações.

- 1- O ambulatório deverá ser coordenado inicialmente por geneticista clínico, podendo participar alunos de Medicina que já tenham cursado a disciplina de genética básica, além de residentes em geral. Os pacientes encaminhados serão submetidos a avaliação clínica, após a qual será elaborado um roteiro de investigação diagnóstica e de intervenção terapêutica. A seguir, o paciente será re-encaminhado para o pediatra, que será responsável por dar continuidade ao atendimento e manter contato com o ambulatório de genética para discussão do caso. O ambulatório manterá contato periódico com o paciente para acompanhar a evolução da investigação e terapia proposta.
- 2- No espaço criado para discussão de casos, deverão ser agendadas reuniões individuais com as equipes de saúde, para discutir casos ou artigos científicos, selecionados por eles, ou ainda temas do interesse desses profissionais.
- 3- Para o programa de educação da população, serão utilizadas reuniões da comunidade, para transmitir informações gerais sobre o tema.

Avaliação do projeto.

O projeto deverá ser avaliado, quanto à sua efetividade e viabilidade, ao final de 24 meses de atividade. Para tanto, deverão ser padronizados alguns indicadores.

Finalizando, este projeto representa uma tentativa de encontrar um modelo que facilite a educação em genética, não somente para os alunos de cursos da área de saúde e respectivos profissionais de saúde, mas também para a população geral.

8. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- AALFS, C. M.; SMETS, E. M. A.; de HAES, H. C. J. M.; LESCHOT, N. J. Referral for genetic counseling during pregnancy: limited alertness and awareness about genetic risk factors among GPs. **Fam Pract**, 20: 135-41, 2003.
- ACÁCIO, G. L.; BARINI, R.; PINTO JÚNIOR, W.; XIMENES, R. L. S.; PETTERSEN, H.; FARIA, M. Nuchal translucency: an ultrasound marker for fetal chromosomal abnormalities. **Rev Paul Med**, 119 (1): 19-23, 2001.
- AGUIAR, M. J. B. Genetic services research in the state of Minas Gerais, Brazil. **Community Genet**, 7 (2-3): 117-20, 2004.
- AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION. COMITEE ON NOMENCLATURE AND STATISCS. **Diagnostic and statistical manual of mental disorders**. 4. ed. Washington, DC: APA, 1994. p. 37-85.
- ANDRADE, M. C. D. A enfermagem na assistência ao deficiente mental: níveis de prevenção. **Rev Bras Enfermagem**, 39 (2/3): 90-3, 1986.
- ANDRADE, V.; COELHO, M. A. S. M. O processo educacional na promoção de ações comunitárias em Saúde. **Rev Bras Cancerol**, 43 (1), 1997. Disponível em: http://www.inca.gov.br/rbc/n_43/v01/artigo4_completo.html > Acessado em nov 2005.
- ANSELM, L.; PICCININI, C. A.; BARROS, F. C.; LOPES, R.S. Psychosocial determinants of behavior problems in Brazilian preschool children. **J Child Psychol Psychiatry**, 45 (4): 779-88, 2004.
- ARARAS. Decreto nº 3987, de 21 de setembro de 1994. Institui o Programa de Diagnóstico e Orientação aos Portadores de Hemoglobinopatias Hereditárias e dá providências correlatas. Araras: Comunicações Solar Dona Benedita Nogueira, 1994; 21 set.
- ARVIO, M.; SILLAMPAA, M. Prevalence, aetiology and comorbidity of severe and profound intellectual disability in Finland. **J Intellect Disabil Res**, 47 (Pt 2): 108-12, 2003.
- ASSUMPÇÃO JUNIOR, F. B.; SPROVIERI, M. H.; ASSUMPÇÃO, T. M. Deficiência mental em São Paulo: perfil de uma população atendida institucionalmente. **Pediatr Mod**, 35 (11): 883-4, 7, 1999.

- ATHAYDE, E. S. de; GIL, C. R. R. Possibilidades do uso do genograma no trabalho cotidiano dos médicos das equipes de saúde da família de Londrina. **Rev Esp Saúde**, 6 (2): 13-22, 2005.
- BAARS, M. J.; HENNEMAN, L.; TEN KATE, L. P. Deficiency of knowledge of genetics and genetic tests among general practitioners, gynecologists, and pediatricians: a global problem. **Genet Med**, 7 (9): 605-10, 2005a.
- BAARS, M. J.; SCHERPBIER, A. J.; SCHUWIRTH, L. W.; HENNEMAN, L.; BEEMER, F. A.; COBBEN, J. M. et al. Deficient knowledge of genetics relevant for daily practice among medical students nearing graduation. **Genet Med**, 7 (5): 295-01, 2005b.
- BATTAGLIA, A.; CAREY, J. C. Diagnostic evaluation of developmental delay/mental retardation: an overview. **Am J Med Genet (Semin Med Genet)**, 117C: 3-14, 2003.
- BEDFORD, H.; LOUVOIS, J.; HALKET, S.; PECKHAM, C.; HURLEY, R.; HARVEY, D. Meningitis in infancy in England and Wales: follow up at age 5 years. **Br Med J**, 323: 1-5, 2001.
- BEIGUELMAN, B. Human and Medical Genetics in Brazil. **Genet Mol Biol**, 23 (2): 277-81, 2000.
- BERRY, R.J.; LI, Z.; ERICKSON, J. D.; LI, S.; MOORE, C. A.; WANG, H. et al. Prevention of neural-tube defects with folic acid in China. **N Engl J Med**, 341: 1485-90, 1999.
- BERTUSSI, D. C.; OLIVEIRA, M. S. M.; LIMA, J. V. C. A unidade básica no contexto do sistema de saúde. In: ANDRADE, S. M.; SOARES, D. A.; CORDONI JUNIOR, L. (Org.). **Bases da saúde coletiva**. Londrina: Eduel; 2001.p. 133-43.
- BOULTON, M.; CUMMINGS, C.; WILLIAMSON, R. The views of general practitioners on community carrier screening for cystic fibrosis. **Br J Gen Pract**, 46: 299-301, 1996.
- BOY, R. Rastreamento de Doenças Genéticas no Recém-nascido. In: Carakushansky, G. (Ed.). **Doenças genéticas em pediatria**. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2001. p. 424-29.

BRANDALIZE, S. R. C.; CZERESNIA, D. Avaliação do programa de prevenção e promoção da saúde de fenilcetonúricos. **Rev Saúde Pública**, 38 (2): 300-6, 2004.

BRASIL. Lei nº 8.069 de 13 de julho de 1990. Dispõe sobre o Estatuto da Criança e do Adolescente e dá outras providências. Inciso III, artigo 10. Brasília: Diário Oficial da União, 1990a; 16 jul.

BRASIL. Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990. Dispõe sobre as condições para a promoção e recuperação da saúde, a organização e o funcionamento dos serviços correspondentes e dá outras providências. Brasília: Diário Oficial da União, 1990b; 19 set.

BRASIL. MINISTÉRIO DA SAÚDE. SECRETARIA DE ASSISTÊNCIA À SAÚDE. Reduzindo as desigualdades e ampliando o acesso à saúde no Brasil. Programa Nacional de Triagem Neonatal. Série G. Estatística e informação em saúde.. Brasília: Ministério da Saúde, 2002a.

BRASIL. MINISTÉRIO DA SAÚDE. SECRETARIA DE VIGILÂNCIA EM SAÚDE. DEPARTAMENTO DE ANÁLISE DE SITUAÇÃO DE SAÚDE. Saúde Brasil 2004 – uma análise da situação da saúde. Série G. Estatística e Informação em Saúde. Brasília: Ministério da Saúde, 2004.

BRASIL. MINISTÉRIO DA SAÚDE. SECRETARIA DE VIGILÂNCIA EM SAÚDE. Programa Nacional de Imunização. 30 anos. Brasília: Ministério da Saúde, 2003.

BRASIL. Portaria GM/MS nº 2.305 de 19 de dezembro de 2001. Aprova o Protocolo de Indicação de Tratamento Clínico da *osteogenesis imperfecta* com pamidronato dissódico, no âmbito do Sistema Único de Saúde – SUS. Brasília: Gabinete do Ministro, Ministério da Saúde, 2001a.

BRASIL. Portaria GM/MS nº 22 de 15 de janeiro de 1992. Trata do programa de diagnóstico precoce do hipotireoidismo congênito e fenilcetonúria. Brasília: Gabinete do Ministro, Ministério da Saúde, 1992.

BRASIL. Portaria GM/MS nº 822 de 6 de junho de 2001. Institui, no âmbito do Sistema Único de Saúde, o Programa Nacional de Triagem Neonatal/PNTN. Brasília: Gabinete do Ministro, Ministério da Saúde, 2001b.

BRASIL. Portaria nº 1.886/GM de 18 de dezembro de 1997. Aprova as Normas e Diretrizes do Programa de Agentes Comunitários de Saúde e do Programa de Saúde da Família. Brasília: Gabinete do Ministro, Ministério da Saúde, 1997.

BRASIL. Portaria nº 569, de 1 de julho de 2000. Institui o Programa de Humanização no Pré-natal e Nascimento, no âmbito do Sistema Único de Saúde. Brasília: Gabinete do Ministro, Ministério da Saúde, 2000a.

BRASIL. Portaria SAS nº 449 de 8 de julho de 2002. Aprova o protocolo clínico e diretrizes terapêuticas – doença de Gaucher – Imiglucerase. Diário Oficial da União, 2002b; 9 jul.

BRASIL. Resolução – RDC nº 344, de 13 de dezembro de 2002. Aprova o Regulamento Técnico para a Fortificação das Farinhas de Trigo e das Farinhas de Milho com Ferro e Ácido Fólico. Ministério da Saúde. Agência Nacional de Vigilância Sanitária. Brasília: Diário Oficial da União, 2002c; 18 dez.

BRASIL. Resolução – RDC nº 40, de 28 de abril de 2000. Publicar a atualização das listas de substâncias sujeitas a controle especial. Ministério da Saúde. Agência Nacional de Vigilância Sanitária. Diário Oficial da União, 2000b; 28 abril.

BRIZOT, M. L.; CARVALHO, M. H.; LIAO, A. W.; REIS, N. S.; ARMBRUSTER-MORAES, E.; ZUGAIB, M. First-trimester screening for chromosomal abnormalities by fetal nuchal translucency in a Brazilian population. **Ultrasound Obstet Gynecol**, 18 (6): 652-5, 2001.

BRIZOT, M. L.; CHIBA, C. H.; ZUGAIB, M. Rastreamento Bioquímico de Malformações Estruturais e Cromossomopatias. In: ZUGAIB, M. (Ed.). **Medicina fetal**. 2. ed. São Paulo: Atheneu, 1997a. p. 601-621.

BRIZOT, M. L.; CHIBA, C. H.; ZUGAIB, M. Rastreamento ultra-sonográfico de aneuploidias no primeiro trimestre: translucência nuchal. In: ZUGAIB, M. (Ed.). **Medicina fetal**. 2. ed. São Paulo: Atheneu, 1997b. p. 574-89.

BURKE, W.; ACHESON, L.; BOTKIN, J.; BRIDGES, K.; DAVIS, A.; EVANS, J.; FRIAS, J. et al. Genetics in primary care: a USA faculty development initiative. **Community Genet**, 5 (2): 138-46, 2002.

- CALDERÓN-GONZALEZ, R.; CALDERÓN-SEPULVEDA, R. F. Prevención del retraso mental. **Rev Neurol**, 36 (2): 184-94, 2003.
- CAMARGO NETO, E.; RUBIN, R.; SCHULTE, J.; GIUGLIANI, R. Newborn screening for congenital infectious diseases. **Emerging Infect Dis**, 10 (6): 1069-73, 2004.
- CAMP, B.W.; BROMAN, S. H.; NICHOLS, P. L.; LEFF, M. Maternal and neonatal risk factors for mental retardation: defining the 'at-risk' child. **Early Hum Dev**, 50: 159-73, 1998.
- CARTER, J. A.; NEVILLE, B. G.; NEWTON, C. R. Neuro-cognitive impairment following acquired central nervous system infections in childhood: a systematic review. **Brain Res Brain Res Rev**, 43 (1): 57-69, 2003.
- CARVALHO, A. E. V.; LINHARES, M. B. M.; MARTINEZ, F. E.. História do desenvolvimento e comportamento de crianças nascidas pré-termo e baixo peso (<1.500g). **Psicol Refl Crít**, 14 (1): 1-33, 2001.
- CARVALHO, B. G.; MARTIN, G. B.; CORDONI JUNIOR, L. A organização do sistema de saúde no Brasil. In: ANDRADE, S. M.; SOARES, D. A.; CORDONI JUNIOR, L. (Org.). **Bases da saúde coletiva**. Londrina: Eduel; 2001.p. 27-59.
- CHAPMAN, D. A.; SCOTT, K. G.; MASON, C. A. Early risk factors for mental retardation: role of maternal age and maternal education. **Am J Ment Retard**, 107 (1): 46-59, 2002.
- CHRISTIANSON, A. L.; VENTER, P. A.; MODIBA, J. H.; NELSON, M. M. Development of a primary health care clinical genetic service in rural South Africa – the Northern Province experience, 1990 – 1996. **Community Genet**, 3: 77-84, 2000.
- COMPRI, M. B.; SAAD, S. T. O.; RAMALHO, A. S. Investigação genético-epidemiológica e molecular de deficiência de G-6-PD em uma comunidade brasileira. **Cad Saúde Pública**, 16 (2): 335-42, 2000.
- CONSELHO FEDERAL DE MEDICINA. Resolução CFM nº 1.246/88, de 08/01/1988. Dispõe sobre o Código de Ética Médica. Disponível em: <http://www.portalmedico.org.br>

- COSTA, J. S. D. da; SILVEIRA, M. F.; GAZALLE, F. K.; OLIVEIRA, S. S.; HALLAL, P. C.; MENEZES, A. M. B. et al. Consumo abusivo de álcool e fatores associados: estudo de base populacional. **Rev Saúde Pública**, 38 (2): 284-91, 2004.
- COSTA, M. T. Z. da; QUINTAL, V. S.; HARO, F. M. B.; PICCHI, M.; SALGADO, M. V. S. ; YASSUHIKO, O. et al. Drogas de abuso na gestação: as orientações no pré-natal são suficientes? **Pediatrics (São Paulo)**, 20 (4): 316-322, 1998.
- CRAWFORD, D.; STEPHANIE, L.S. Fragyle X syndrome: application of gene identification to clinical diagnosis and population screening. In: KHOURY, M. J.; LITTLE, J.; BURKE, W.(Eds). Human genome epidemiology: a scientific foundation for using genetic information to improve health and prevent disease. Part 4, Chapter 23. Disponível em: <http://www.cdc.gov/genomics>. Acessado em: fev 2006.
- CROEN, L. A.; GREETHER, J. K.; SELVIN, S. The epidemiology of mental retardation. **Pediatrics**, 107 (6): e86, 2001.
- CUNHA, G. B.; ROTTA, N. T.; SILVA, A. R.; DIEDER, A. L.; WOLF, A. L. MOSER, C. et al. Prevalência da exposição pré-natal à cocaína em uma amostra de recém-nascidos de um hospital geral universitário. **J Pediatr (Rio J)**, 77 (5): 369-73, 2001.
- CURRY, C. J. ; STEVENSON, R. E.; AUGHTON, D.; BYRNE, J.; CAREY, J. C.; CASSIDY, S. et al. Evaluation of mental retardation: recommendations of a consensus conference. **Am J Med Genet**, 72: 468-77, 1997.
- DAILY, D. K.; ARDINGER, H. H.; HOLMES, G. E. Identification and evaluation of mental retardation. **Am Fam Physician**, 61(4): 1059-67, 70, 2000.
- DAMATO, E. G.; WINNEN, C. W. Cytomegalovirus infection: perinatal implications. **J Obstet Gynecol Neonatal Nurs**, 31 (1): 86-92, 2002.
- DATASUS. MINISTÉRIO DA SAÚDE. Disponível em: <http://tabnet.datasus.gov.br/cgi/tabcgi.exe?sim/cnv/obtuf.def> > Acessado em ago 2005.
- DeLONG, G. R. Effects of nutrition on brain development in humans. **Am J Clin Nutr**, 57 (Suppl): 286S-90S, 1993.

- DINIZ, D.; GUEDES, C.; TRIVELINO, A. Educação para a genética em saúde pública: um estudo de caso sobre a anemia falciforme. **Ciência Saúde Coletiva**, 10 (2): 365-72, 2005.
- DURKIN, M. The epidemiology of developmental disabilities in low-income countries. **Ment Retard Dev Disabil Res Rev**, 8: 206-11, 2002.
- EMERY, J.; WATSON, E.; ROSE, P.; ANDERMANN, A. A systematic review of the literature exploring the role of primary care in genetic services. **Fam Pract**, 16 (2): 426-45, 1999.
- ENUMO, S. R. F. ; KERBAUY, R. R. Importância e concepções da prevenção da deficiência mental. **Bol Psicol**, XLIV (100/101): 31-40, 1994.
- ENUMO, S. R. F.; TRINDADE, Z. A. Ações de prevenção da deficiência mental, dirigidas a gestantes e recém-nascidos, no âmbito da saúde pública da Grande Vitória, ES. **Psicol USP**, 13(1): 107-32, 2002.
- FABBRI, C. E. Desenvolvimento e validação de um instrumento de rastreamento do uso nocivo de álcool durante a gravidez (T-ACE) – **Ribeirão Preto, 2001. (Dissertação – Mestrado - Universidade de São Paulo).**
- FEDERAÇÃO NACIONAL DAS APAES. Disponível em <<http://www.apaebrasil.org.br>> Acessado em março 2006.
- FÉLIX, T. M.; LEITE, J. C. L.; MALUF, S. W.; COELHO, J. C. A genetic diagnostic survey in a population of 202 mentally retarded institutionalized patients in the south of Brazil. **Clin Genet**, 54: 219-23, 1998.
- FERREIRA, M. C. T.; MARTURANO, E. M. Ambiente familiar e os problemas do comportamento apresentados por crianças com baixo desempenho escolar. **Psicol Refl Crít**, 15 (1): 35-44, 2002.
- FIRTH, H. V.; LINDENBAUM, R. H. UK clinicians' knowledge of and attitudes to the prenatal diagnosis of single gene disorders. **J Med Genet**, 29: 20-3, 1992.
- FOULON, W. Congenital toxoplasmosis: is screening desirable? **Scand J Infect Dis**, 84 (Suppl): 11-7, 1992.

- GALDURÓZ, J. C. F.; NOTO, A. R.; NAPPO, S. A.; CARLINI, E. L. A. First household survey on drug abuse in São Paulo, Brazil, 1999: principal findings. **Rev Paul Med**, 12 (6): 231-237, 2003.
- GARCIAS, G. L.; SCHÜLER-FACCINI, L. The beliefs of mothers in southern Brazil regarding risk-factors associated with congenital abnormalities. **Genet Mol Biol**, 27 (2): 147-53, 2004.
- GENNARELLI, M.; JANDORF, L.; CROMWELL, C.; VALDIMARSDOTTIR, H.; REDD, W.; ITZKOWITZ, C. Barriers to colorectal cancer screening: inadequate knowledge by physicians. **Mt Sinai J Med**, 72 (1): 36-44, 2005.
- GIL, A. C. **Métodos e técnicas de pesquisa social**. 5. ed. São Paulo: Atlas, 1999. pp. 206.
- GREENDALE, K.; PYERITZ, R. E. Empowering primary care health professional in medical genetics: How soon? How fast? How far? **Am J Med Genet (Semin Med Genet)**, 106: 223-32, 2001.
- GRILLO, E.; DA SILVA, R. J. M. Neural tube defects and congenital hydrocephalus. Why is prevalence important? **J Pediatr (Rio J)**, 79 (2): 105-6, 2003.
- GRILLO, L. B. N.; ACÁCIO, G. L.; BARINI, R.; PINTO JÚNIOR, W.; BERTUZZO, C. S. Mutações no gene da metilenotetrahidrofolato redutase e síndrome de Down. **Cad Saúde Pública**, 18 (6): 1795-7, 2002.
- GUSMÃO, F. A. F.; TAVARES, E. J. M.; MOREIRA, L. M. A. Idade materna e síndrome de Down no Nordeste do Brasil. **Cad Saúde Pública**, 19 (4): 973-8, 2003.
- GUTTMACHER, A. E.; JENKINS, J.; UHLMANN, W. R. Genomic medicine: who will practice it? A call to open arms. **Am J Med Genet (Semin Med Genet)**, 106: 216-22, 2001.
- HARPER, P. S. **Practical genetic counseling**. 5. ed. Oxford: Butterworth Heinemann, 2000.
- HARRIS, R.; LANE, B.; HARRIS, H.; WILLIAMSON, P.; DODGE, J.; MODELL, B.; PONDER, B.; RODECK, C.; ALBERMAN, E. National confidential enquiry into

- counseling for genetic disorders by non-geneticists: general recommendations and specific standards for improving care. **Br J Obstet Gynaecol**, 106: 658-63, 1999.
- HASSOLD, T.; SHERMAN, S. Down syndrome: genetic recombination and the origin of the extra chromosome 21. **Clin Genet**, 57: 95-100, 2000.
- HAYFLICK, S. J.; EIFF, M. P. Role of primary care providers in the delivery of genetics services. **Community Genet**, 1: 18-22, 1998.
- HENNEMAN, L.; TIMMERMANS, D. R.; VAN DER WAL, G. Public experience, knowledge and expectations about medical genetics and the use of genetic information. **Community Genet**, 7 (1): 33-43, 2004.
- HOROVITZ, D. D. G.; LLERA JUNIOR, J. C.; de MATTOS, R. A. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual. **Cad Saúde Pública**, 21 (4): 1055-64, 2005.
- INSTITUTO BRASILEIRO DE GEOGRAFIA E ESTATÍSTICA. Censo demográfico 2000. Características gerais da população. Rio de Janeiro: IBGE, 2000. p.1-178.
- JAMES, S. J.; POGRIBNA, M.; POGRIBNY, I. P.; MELNYK, S.; HINE, R. J.; GIBSON, J. B. et al. Abnormal folate metabolism and mutation in the methylenetetrahydrofolate reductase gene may be maternal risk factors for Down syndrome. **Am J Clin Nutr**, 70: 495-501, 1999.
- JONES, K. L. **Smith's. Recognizable patterns of human malformation**. 5. ed. Philadelphia: W.B. Saunders Company, 1997. p. 555-580.
- JORDE, L. B.; CAREY, J. C.; BAMSHAD, M. J.; WHITE, R. L. **Genética Médica**. Tradução de Paulo Armando Motta. 2 ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2000. p.80-96.
- KARANJAWALA, Z. E.; COLLINS, F. S. Genetics in the context of medical practice. **MS/JAMA**, 280 (17): 1533-4, 1998.
- KERSE, N.; BUETOW, S.; MAINOWS, A. G.; YOUNG, G.; COSTER, G.; ARROLL, B. Physician-patient relationship and medication compliance: a primary care investigation. **Ann Fam Med**, 2 (5): 455-61, 2004.

KHOURY, M. J. Genetics and genomics in practice: the continuum from genetic disease to genetic information in health and disease. **Genet Med**, 5 (4): 261-8, 2003.

KHOURY, M. J. Relationship between medical genetics and public health: changing the paradigm of disease prevention and the definition of a genetic disease. **Am J Med Genet**, 71: 289-91, 1997.

KIRKLIN, D. Responding to the implication of the genetics revolution for the education and training of doctors: a medical humanities approach. **Med Educ**, 37: 168-73, 2003.

LANIE, A. D.; JAYARATNE, T. E.; SHELDON, J. P. KARDIA, S. L.; ANDERSON, E. S.; FELDBAUM, M.; PETTY, E. M. Exploring the public understanding of basic genetic concepts. **J Genet Couns**, 13 (4): 305-20, 2004.

LARROQUE, B.; KAMINSKI, M. Prenatal alcohol exposure and development at preschool age: main results of a French study. **Alcohol Clin Exp Res**, 22 (2): 295-303, 1998.

LARSON, A. S.; LAKIN, K. C.; ANDERSON, L.; KWAK, N.; LEE, J. H. ANDERSON, D. Prevalence of mental retardation and developmental disabilities: estimates from the 1994/1995 National Health Interview Survey Disability Supplements. **Am J Ment Retard**, 106 (3): 231-52, 2001.

MACLEOD, P. M. Implications of the child with malformations for the family and society. In: STEVENSON, R. E.; HALL, J. G.; GOODMAN, R. M. (Ed.). **Human malformations and related anomalies**. New York: Oxford University Press, 1993. v. 1. p. 187-196.

MARINGÁ. Plano Municipal de Saúde 2002-2003. Maringá: Secretaria de Saúde, 2001.

MARINGÁ. Plano Municipal de Saúde 2004-2005. Maringá: Secretaria de Saúde, 2004a.

MARINGÁ. Protocolo de Atenção Básica. Maringá: Secretaria de Saúde, 2004b.

MARINGÁ. Relatório da gestão 2001 a 2003. Maringá: Secretaria de Saúde, 2004c.

MARQUES-DE-FARIA, A. P.; FERRAZ, V. E. F.; ACOSTA, A. X. ; BRUNONI, D. Clinical genetics in developing countries: the case of Brazil. **Community Genet**, 7: 95-105, 2004.

MARTINS, A. G.; CARDOSO, M. H. C. A.; LLERENA JR, J. C. Em contato com as doenças genéticas. A norma e a razão como tradições culturais presentes no discurso de

- profissionais médicos do Instituto Fernandes Figueira, Fundação Oswaldo Cruz, Rio de Janeiro, Brasil. **Cad Saúde Pública**, 20 (4): 968-75, 2004.
- MARTON DA SILVA, M. B. G.; LACERDA, M. R. "Teste do Pezinho". Por que coletar na alta hospitalar? **Rev Eletr Enferm**, 5 (2): 60-4, 2003.
- McCANDLESS, S. E.; BRUNGER, J. W.; CASSIDY, S. B. The burden of genetic disease on inpatient care in a children's hospital. **Am J Hum Genet**, 74 (1): 121-7, 2003.
- McDERMOTT, S.; DAGUISE, V.; MANN, H.; SZWEJBKA, L.; CALLAGHAN, W. Perinatal risk for mortality and mental retardation associated with maternal urinary-tract infections. **J Fam Pract**, 50 (5): 433-7, 2001.
- MCR VITAMIN STUDY RESEARCH GROUP. Prevention of neural tube defects: results of the Medical Research Council Vitamin Study. **Lancet**, 8760 (338): 131-7, 1991.
- MENNIE, M. E.; HOLLOWAY, S. M.; BROCK, D. J. H. Attitudes of general practitioners to presymptomatic testing for Huntington's disease. **J Med Genet**, 27: 224-7, 1990.
- MINGRONNI-NETTO, R. C. Síndrome do cromossomo X-frágil: estudo molecular e citogenético. **São Paulo, 1994. (Tese – Doutorado – Universidade de São Paulo).**
- MOREIRA, L. B.; FUCHS, F. D.; MORAES, R. S.; BREDEMEIER, M.; CARDOZO, S.; FUCHS, S. C.; VICTORA, C. G. Alcoholic beverage consumption and associated factors in Porto Alegre, a Southern Brazilian city: a population-based survey. **J Stud Alcohol**, 57: 253-9, 1996.
- MORRIS, J.; GWINN, M.; CLYNE, M.; KHOURY, M. J. Public knowledge regarding the role of genetic susceptibility to environmentally induced health conditions. **Community Genet**, 6 (1): 22-8, 2003.
- MOSTER, D; LIE, R. T.; MARKESTAD, T. Joint association of APGAR scores and early neonatal symptoms with minor disabilities at school age. **Arch Dis Child. Fetal Neonatal Ed**, 86: F16-F21, 2002.
- NATIONAL COALITION FOR HEALTH PROFESSIONAL EDUCATION IN GENETICS. **Core competencies in genetics essential for all health-care professionals.** Feb. 2000. Disponível em: < <http://www.nchpeg.org> > Acessado em abril 2002.

OMENN, G. S. Genetics and public health. **Am J Pub Health**, 86: 1701-4, 1996.

ONLINE MENDELIAN INHERITANCE IN MAN. Disponível em:

<<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>>. Acessado em março 2006.

OPITZ, J. M. Biologia e prevenção do retardo mental. In: OPITZ, J. M. **Tópicos recentes de genética clínica**. Tradução de Oswaldo Frota-Pessoa e Nicole S. Loghin Grosso. Ribeirão Preto: Ed. Sociedade Brasileira de Genética, 1984. p.130-58.

ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DE SAÚDE/ CENTRO COLABORADOR DA OMS PARA A CLASSIFICAÇÃO DE DOENÇAS EM PORTUGUÊS. Classificação estatística internacional de doenças e problemas relacionados à saúde – CID-10. São Paulo: Edusp, 1994.

PENCHASZADEH, V. B.; BEIGUELMAN, B. Medical genetic services in Latin America: report of a meeting of experts. **Rev Panam Salud Publica**, 3(6): 409-20, 1998.

PEREIRA, A. K.; CABRAL, A. C. V.; LEITE, R. B. S.; JOSÉ, V. G. Estudo de prevalência de toxoplasmose, rubéola e sífilis em gestantes do Hospital das Clínicas – UFMG. **Femina**, 29 (4): 233-7, 2001.

PERES, R. M.; SPRITZER, D. T. Álcool, fumo e outras drogas. In: SPRITZER, D. T.; SANSEVERINO, M. T. V.; SCHÜLER-FACCINI, L. (Org.). **Manual de teratogênese**. Porto Alegre: Universidade/UFRGS, 2001. p 451-67.

PERNICK, M. S. Eugenics and public health in American history. **Am J Public Health**, 87 (11): 1767-72, 1997.

PETRELLA, R. J.; CAMPBELL, N. R. Awareness and misconception of hypertension in Canada: results of a national survey. **Can J Cardiol**, 21 (7): 589-93, 2005.

PINHEIRO, S. N.; LAPREGA, M. R.; FURTADO, E. F. Morbidade psiquiátrica e uso de álcool em gestantes usuárias do Sistema Único de Saúde. **Rev Saúde Pública**, 39 (4): 593-8, 2005.

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

PRESSEL, D. M. Nuremberg and Tuskegee: lessons for contemporary American medicine. **J Natl Med Assoc**, 95 (12): 1216-25, 2003.

RAMALHO, A. S. Genética comunitária: uma alternativa oportuna e viável no Brasil. **Bol SBGC**, 6: 2-7, 2004.

RAMALHO, A. S.; MAGNA, L. A.; PAIVA E SILVA, R. B. A Portaria MS nº 822/01 e a triagem neonatal das hemoglobinopatias. **Rev Bras Hematol Hemoter**, 24 (4): 244-50, 2002a.

RAMALHO, A. S.; MAGNA, L. A.; PAIVA E SILVA, R. B. A portaria nº 822/01 do Ministério da Saúde e as peculiaridades das hemoglobinopatias em saúde pública no Brasil. **Cad Saúde Pública**, 19 (4): 1195-1199, 2003.

RAMALHO, A. S.; PAIVA E SILVA, R. B. Community genetics: a new discipline and its application in Brazil. **Cad Saúde Pública**, 16(1): 261-3, 2000.

RAMALHO, A. S.; PAIVA E SILVA, R. B.; TEIXEIRA, R. C.; COMPRI, M. B. Hemoglobin screening: response of a Brazilian community to optional programs. **Cad Saúde Pública**, 15 (3): 591-5, 1999.

RAMALHO, A. S.; TEIXEIRA, R. C.; COMPRI, M. B.; PAIVA E SILVA, R. B.; CAIO, V. M.; DUCHOVNI-SILVA, I.; MAGNA, L. A. Genética comunitária no Brasil: 14 anos de atividades na UNICAMP. In: CONGRESSO BRASILEIRO DE GENÉTICA CLÍNICA, 14, 2002, Ribeirão Preto. **Anais ...** Ribeirão Preto: 2002b. p. 179.

RAMALHO, R. J. R.; RAMALHO, A. R. O.; OLIVEIRA, C. R. P.; AGUIAR-OLIVEIRA, M. H. Evolução do Programa de Triagem Neonatal para o hipotireoidismo congênito e fenilcetonúria no Estado de Sergipe de 1995 a 2003. **Arq Bras Endocrinol Metab**, 48 (6): 890-6, 2004.

REICHE, E. M. V.; MORIMOTO, H. K.; FARIAS, G. N.; HISATSUGU, K. R.; GELLER, L.; GOMES, A.C. L. F. et al. Prevalência de tripanossomíase americana, sífilis, toxoplasmose, rubéola, hepatite B, hepatite C e da infecção pelo vírus da imunodeficiência humana, avaliada por intermédio de testes sorológicos, em gestantes atendidas no período de 1996 a 1998, no Hospital Universitário Regional Norte do Paraná (Universidade Estadual de Londrina, Paraná, Brasil). **Rev Soc Bras Med Trop**, 33 (6): 519-27, 2000.

RIBEIRO, M. G. Avaliação do conhecimento e das atitudes dos pediatras da rede pública da cidade do Rio de Janeiro em relação à síndrome de Down. **Rio de Janeiro, 1994.**

(Dissertação – Mestrado. Universidade Federal do Rio de Janeiro).

RIM, P. H. H.; MAGNA, L. A.; RAMALHO, A. S. Genética e prevenção da cegueira: percepção e conduta de oftalmologistas brasileiros. In: CONGRESSO BRASILEIRO DE OFTALMOLOGIA, 32, 2003, Salvador. **Resumo...**Salvador: 2003. p. 95.

RONCAGLIOLO, M.; GARRIDO, M.; WALTER, T.; PEIRANO, P.; LOZOFF, B. Evidence of altered central nervous system development in infants with iron deficiency anemia at 6 mo: delayed maturation of auditory brainstem responses. **Am J Clin Nutr**, 68: 683-90, 1998.

SAKAI, M. H.; CORDONI JUNIOR, L. Os egressos da medicina da Universidade Estadual de Londrina: sua formação e prática médica. **Rev Esp Saúde**, 6 (1): 34-47, 2004.

SANTOS, G. P. C.; DOMINGOS, M. T.; WITTING, E. O.; RIEDI, C. A.; ROSÁRIO, N. A. Neonatal cystic fibrosis screening program in the state of Paraná: evaluation 30 months after implementation. **J Pediatr (Rio J)**, 81 (3): 240-4, 2005.

SCHEUNER, M. T.; YOON, P. W.; KHOURY, M. J. Contribution of Mendelian disorders to common chronic disease: opportunities for recognition, intervention, and prevention. **Am J Med Genet (Sem Med Genet)**, 125 (1): 50-65, 2004.

SCHÜLER-FACCINI, L.; SCHVARTZMAN, L.; CECCHIN, C. R. Teratogênese humana e o SIAT. In: SPRITZER, D. T.; SANSEVERINO, M. T.; SCHÜLER-FACCINI, L. (Org). **Manual de teratogênese**. Porto Alegre: Ed. Universidade/UFRGS, 2001.

SCRIVER, C. R.; BEAUDET, A.L.; SLY, W. S.; VALLE, D. **The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease**. CD-ROM. 7th edition, The McGraw-Hill Companies, 1997.

SECRETARIA DE EDUCAÇÃO ESPECIAL. MINISTÉRIO DA EDUCAÇÃO.

Disponível em:

<<http://portal.mec.gov.br/seesp/index.php?option=content&task=view&id=62&Itemid=191> >

Acessado em nov 2005.

- SHEVELL, M.; ASHWAL, S.; DONLEY, D.; FLINT, J.; GINGOLD, M.; HIRTZ, D.; MAJNEMER, A et al. Practice parameter: evaluation of the child with global developmental delay. **Neurology**, 60: 367-80, 2003.
- SHONKOFF, J. P. Retardo mental. In: BEHRMAN, R. E.; KLIEGMAN, R. M.; JENSON, H. B. (Ed.). **Nelson. Tratado de pediatria**. 16. ed. Tradução de Editora Guanabara Koogan. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2002. p. 127-130.
- SIGGERS, D. C. How general practitioners can contribute to genetic services. **Practitioner**, 230: 729-33, 1986.
- SKIRTON, H.; BARNES, C.; GUILBERT, P.; KERSHAW, A.; KERZIN-STORRAR, L.; PATCH, C.; CURTIS, G.; WALFORD-MOORE, J. Recommendations for education and training of genetic nurses and counselors in the United Kingdom. **J Med Genet**, 35: 410-12, 1998.
- SLADE, E. P.; WISSOW, L. S. Spanking in early childhood and later behavior problems: a prospective study of infants and young toddlers. **Pediatrics**, 113 (5): 1321-30, 2004.
- SOCOL, V. T.; GUBERT, I. C.; CARZINO, L. C.; MASSUQUETTO, S. C.; SOCOL, A. C. Prevalência de toxoplasmose em gestantes através da padronização da técnica de ELISA. **Rev Med Paraná**, 61 (1): 15-7, 2003.
- SOLDERA, M.; DALGALARRONDO, P.; CORRÊA FILHO, H. R.; SILVA, C. A. M. Uso de drogas psicotrópicas por estudantes: prevalência e fatores sociais associados. **Rev Saúde Pública**, 38 (2): 277-83, 2004.
- SOUZA, G. M. B. de; CRUZ, E. M. T. N. da. Perfil do egresso da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto. **Rev Bras Educ Med**, 26 (2): 105-14, 2002.
- SPALDING, S. M.; AMENDOEIRA, M. R. R.; KLEIN, C. H.; RIBEIRO, L. C. Serological screening and toxoplasmosis exposure factors among pregnant women in south of Brazil. **Rev Soc Bras Med Trop**, 38 (2): 173-7, 2005.
- SPSS INCORPORATION. SPSS for Windows. Statistical Package for the Social Sciences. Release 8.0. Chicago: SPSS Inc., 1997.

- STEVENSON, D. A.; CAREY, J. C. Contribution of malformations and genetic disorders to mortality in a children's hospital. **Am J Med Genet**, 126 (4): 393-7, 2004.
- STEVENSON, R. E.; MASSEY, P. S.; SCHROER, R. J.; McDERMOTT, S.; RICHTER, B. Preventable fraction of mental retardation: analysis based on individuals with severe mental retardation. **Ment Retard**, 34(3): 182-8, 1996.
- STREISSGUTH, A. P.; BARR, H. M.; SAMPSON, P. D.; BOOKSTEIN, F. L. Prenatal alcohol and offspring development: the first fourteen years. **Drug Alcohol Depend**, 36: 89-99, 1994.
- SUCHARD, M. A.; YUDKIN, P.; SINSHEIMER, J. S.; FOWLER, G. H. General practitioners' views on genetic screening for common diseases. **Br J Gen Pract**, 49: 45-6, 1999.
- SUMMERTON, N.; GARROOD, P. V. A. The family history in family practice: a questionnaire study. **Fam Pract**, 14 (4): 285-8, 1997.
- TEIXEIRA, R. C.; RAMALHO, A. S. Genetics and public health: response of a Brazilian population to an optional hemoglobinopathy program. **Rev Brasil Genet**, 17 (4): 435-8, 1994.
- TEN KATE, L. P. Community Genetics. **Community Genet**, 1: 1-2, 1998.
- TERZIOGLU, F.; DINÇ, L. Nurses' views on their role in genetics. **JOGNN**, 33 (6): 756-64, 2004.
- THERREL JR, B. L. U. S. newborn screening policy dilemmas for the twenty-first century. **Mol Genet Metab**, 74: 64-74, 2001.
- THOMASSEN, R.; TIBBEN, A.; NIERMEIJER, M. F.; VAN DER DOES, E.; VAN DE KAMP, J. J. P.; VERHAGE, F. Attitudes to Dutch general practitioners towards presymptomatic DNA-testing for Huntington disease. **Clin Genet**, 43: 63-8, 1993.
- THOMPSON, M. W.; McINNES, R. R.; WILLARD, H. F. **Thompson & Thompson. Genética médica**. Tradução de Marcio Moacyr de Vasconcelos. 5. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1993. pp. 339.

- TRANI, f.; GNISCI, F.; NOBILE, C. G.; ANGELILLO, I. F. Adolescents and sexually transmitted infectious: knowledge and behaviour in Italy. **Paediatr Child Health**, 41 (5-6): 260-4, 2005.
- UNIVERSIDADE ESTADUAL DE MARINGÁ. **Guia de fontes.** Competências/Serviços/Consultorias. Maringá: UEM, 2005/2006. p.71.
- URDANETA, M. L.; LIVINGSTON, J.; AGUILAR, M.; SUTHER, S.; ENCISO, V.; KAYE, C. Perceptions of Mexican American clients receiving genetic services in South Texas. **Community Genet**, 5: 239-48, 2002.
- VARELLA, I. S.; WAGNER, M. B.; DARELA, A. C.; NUNES, L. M.; MULLER, R.W. Prevalência de soropositividade para toxoplasmose em gestantes. **J Pediatr (Rio J)**, 79 (1): 69-74, 2003.
- VASCONCELOS, M. M. Retardo mental. **J Pediatr (Rio J)**, 80 (Supl 2): S71-S82, 2004.
- VOHR, B. R.; WRIGHT, L. L.; DUSICK, A. M.; MELE, L.; VERTER, J.; STEICHEN, J. J. et al. Neurodevelopmental and functional outcomes of extremely low birth weight infants in the National Institute of Child Health and Human Development Neonatal Research Network, 1993-1994. **Pediatrics**, 105 (6): 1216-26, 2000.
- WALKER, A. P. The practice of Genetics Counseling. In: BAKER, D. L.; SCHUETTE, J. L.; UHLMANN, W. R. **A Guide to genetic counseling**. New York: Wiley-Liss, 1998. p. 1-19.
- WALPOLE, I. R.; WATSON, C.; MOORE, D.; GOLDBLATT, J.; BOWER, C. Evaluation of a project to enhance knowledge of hereditary diseases and management. **J Med Genet**, 34 (10): 831-37, 1997.
- WATSON, E. K.; SHICKLE, D.; QURESHI, N.; EMERY, J.; AUSTOKER, J. The 'new genetics' and primary care: GPs' views on their role and their educational needs. **Fam Pract**, 16 (4): 420-5, 1999.
- WILLIAMS, J. K. Education for genetics and nursing practice. **AACN Clin Issues**, 13 (4): 492-500, 2002.

WINNICK, S.; LUCAS, D. O.; HARTMAN, A. L.; TOLL, D. How do you improve compliance? **Pediatrics**, 115 (6): e718-24, 2005.

WORLD HEALTH ORGANIZATION. Declaração de Alma-Ata. Conferência Internacional sobre cuidados primários de saúde. 1978 set 6-12; Alma-Ata, URSS. Disponível em: < <http://www.opas.org.br/coletiva/uploadArq/alma-Ata.pdf> > Acessado em nov 2005.

XU, J.; CHEN, Z. Advances in molecular cytogenetics for the evaluation of mental retardation. **Am J Med Genet (Semin Med Genet)**, 117C: 15-24, 2003.

YEARGIN-ALLSOPP, M.; MURPHY, C. C.; CORDERO, J. F.; DECOUFLÉ, P.; HALLOWELL, J. G. Reported biomedical causes and associated medical conditions for mental retardation among 10-year-old children, metropolitan Atlanta, 1985 to 1987. **Dev Med Child Neurol**, 39: 142-9, 1997.

9. ANEXOS

9.1.PARECER DO COMITÊ PERMANENTE DE ÉTICA EM PESQUISA ENVOLVENDO SERES HUMANOS DA UNIVERSIDADE ESTADUAL DE MARINGÁ.



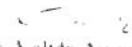
Fundação Universidade Estadual de Maringá
Pró-Reitoria de Pesquisa e Pós-Graduação

UNIDADE

COMITÊ PERMANENTE DE ÉTICA EM PESQUISA
ENVOLVENDO SERES HUMANOS

REGISTRO Nº 001/2002

PARECER Nº 020/2003

Pesquisador(a) Responsável:	
ANA MARIA SILVEIRA MACHADO DE MORAIS	
Centro/Departamento: CCS/DMD	
Título do projeto: Perfil do atendimento preventivo em retardo mental na rede de atenção primária e secundária em saúde do município de Maringá, Paraná, com a finalidade de estruturação de um programa de genética comunitária	
Considerações: Considerando que a pesquisadora solicita mudanças no protocolo aprovado com o parecer nº 068/2002 sob o título "Avaliação da situação atual do sistema de saúde pública do município de Maringá-PR, para a implantação de um serviço de aconselhamento genético na rede pública". As mudanças referem-se ao título e objetivos: "afim de diagnosticar o perfil do atendimento preventivo em relação ao retardo mental, associado ou não a defeitos congênitos, que está sendo realizado em Maringá visando a estruturação de um programa de genética comunitária em retardo mental que possa ser aplicado no município e estendido a população brasileira". A pesquisa é do tipo qualitativa descritiva onde pretende abordar profissionais de saúde (com questionário) e adultos saudáveis em idade fértil (entrevistas semiestruturadas) apresenta ainda os questionários e os termos de consentimento, em anexos, ao projeto. Assim sou de parecer favorável, que esse Comitê, aprove as alterações solicitadas.	
Situação: APROVADO	
CONEP: (X) para registro () parecer - folha de rosto () para análise e parecer Data: 14/03/2003	
Relatório Anual para Comitê: () Não () Sim Data: 14/03/2004	
Caso aprovado: O projeto encontra-se de acordo com a Resolução nº 196/96-CNS/MS, aprovado na 63ª reunião do COPEP em 14/03/2003.	 Prof. Dr. Valtês Augusto Della Rosa Presidente do COPEP

9.2. PARECER DA SECRETARIA MUNICIPAL DE SAÚDE DE MARINGÁ.



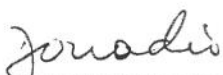
Maringá, 25 de fevereiro de 2002.

Prezada Senhora, _____

Em atenção a Vossa correspondência de 21/02/2002, informamos que autorizamos a entrevista junto aos médicos e enfermeiras desta Secretaria como parte do doutoramento em Genética Médica, conforme solicitado por Vossa Senhoria.

Sem mais, colocamo-nos a disposição de Vossa Senhoria para o que for necessário.

Atenciosamente,


PAULO ROBERTO DONADIO
Secretário de Saúde

Ilustríssima Senhora
ANA MARIA S. MACHADO DE MORAES
Serviço de Aconselhamento Genético e Citogenética Humana
Universidade Estadual de Maringá
N E S T A

10. APÊNDICES

10.1.NASCIMENTOS OCORRIDOS EM MARINGÁ, NO PERÍODO DE 1999 A 2002

	Janeiro	Fevereiro	Março	Abril	Maio	Junho	Julho	Agosto	Setembro	Outubro	Novembro	Dezembro	Médias
1999	367	332	374	407	399	372	410	358	372	348	327	359	368,75
2000	384	369	405	352	393	370	410	365	355	355	348	362	372,33
2001	364	348	384	363	351	330	269	319	361	304	295	324	334,33
2002	354	333	370	428	361	315	367	350	335	332	309	323	348,08
Médias	367,25	345,5	383,25	387,5	376	346,75	364	348	355,75	334,75	319,75	342	

Fonte: SINASC

Média dos nascimentos ocorridos em Maringá entre 1999 a 2002

Fonte: SINASC

Evolução dos nascimentos em Maringá entre 1999 a 2002

10.2.AÇÕES PREVENTIVAS DO PROTOCOLO DE ATENÇÃO PRIMÁRIA DO MUNICÍPIO DE MARINGÁ

As ações de prevenção implantadas no município, dizem respeito ao PHPNN, aos programas de controle do câncer de mama e de colo uterino e de planejamento familiar e de atenção à criança e ao adolescente (MARINGÁ, 2004b).

De acordo com o Protocolo da Atenção Básica (MARINGÁ, 2004b), a assistência pré-natal é de responsabilidade do PSF de cada unidade de atendimento, com supervisão do ginecologista-obstetra de UBS da Região.

O número mínimo ideal de consultas de pré-natal é 6, por isso a captação da gestante para a primeira consulta e solicitação de exames deve ser o mais precoce possível, tendo como data limite o 4º mês da gestação. Na primeira consulta, devem ser solicitados os seguintes exames: hemograma completo; tipagem ABO/Rh; glicemia de jejum; VDRL; sorologia para toxoplasmose IgG e IgM; sorologia para rubéola IgG e IgM; HbsAg; HIV; parcial de urina; parasitológico de fezes; preventivo do câncer do colo e, a critério médico, poderão ser solicitados outros exames.

Nessa consulta também é determinado o risco gestacional para a programação do acompanhamento mais adequado de cada caso. As gestantes de risco elevado são encaminhadas aos ambulatórios do Hospital Universitário e da Santa Casa.

São considerados fatores de risco relativo à gravidez:

- idade inferior a 17 anos e superior a 35 anos;
- ocupação que demande esforço físico, carga horária de trabalho elevada, exposição a agentes químicos ou biológicos;
- situação conjugal ou familiar desfavorável;
- baixa escolaridade;
- altura inferior a 1,45 m e peso abaixo de 45 kg ou acima de 75 kg;
- dependência de drogas;
- primípara ou grande múltipara;
- ganho ponderal inadequado;
- epilepsia ou crises convulsivas controladas.

São fatores de risco absoluto:

- História pregressa de óbito perinatal, recém-nascido com crescimento retardado, pré-termo ou malformado;
- Abortamento habitual, acima de 3 episódios seguidos;
- Cirurgia ginecológica;
- Síndromes hemorrágicas;
- Síndromes hipertensivas;
- Desvio do crescimento uterino ou do volume do líquido amniótico na gestação atual;
- Gemelaridade;
- Trabalho de parto prematuro;
- Pós-datismo;
- Doença hipertensiva específica da gravidez;
- Amniorrex prematura;
- Hemorragias;
- Isoimunização;
- Doenças crônicas maternas (cardiopatia, pneumopatias, nefropatias, endocrinopatias, hemopatias, hipertensão arterial);
- Doenças infecciosas (toxoplasmose, rubéola, hepatite, citomegalovirose, etc.);
- Doenças auto-imunes;
- Ginecopatias do útero e da vagina.

Não existe referência sobre o uso de ácido fólico de rotina antes da concepção, mesmo para as mulheres com história pregressa de filho com DFTN, ou do uso sistematizado de vitaminas.

O programa de atenção às crianças e adolescentes tem por objetivo a detecção precoce de desvios do crescimento e do desenvolvimento, imunização universal, prevenção

de doenças sexualmente transmissíveis, prevenção de gravidez precoce, prevenção da saúde mental e da saúde do escolar.

Não existe, no âmbito da Secretaria de Saúde, qualquer ação de controle ou supervisão relacionada ao PNTN.

10.3. CARTA DE APRESENTAÇÃO ENDEREÇADA AOS PROFISSIONAIS DE SAÚDE

Maringá,

de 2003.

Prezado Profissional da Área da Saúde,

Sou médica pediatra e geneticista clínica, trabalho no Departamento de Medicina da Universidade Estadual de Maringá e estou desenvolvendo pesquisa com a finalidade de elaborar, em nossa cidade, um programa de genética comunitária para prevenção de retardo mental. Gostaria de poder convidá-lo (a) pessoalmente a participar dessa pesquisa, respondendo o questionário em anexo; mas, como devido ao esquema de trabalho dessa unidade de saúde optei por deixar o questionário com a enfermeira responsável pelo setor e está irá repassá-lo ao senhor (a). A participação é voluntária, mas sua contribuição é fundamental para nós. Assim, conto com sua participação.

Quanto ao questionário, este tem por objetivo avaliar a percepção, o conhecimento e a atitude de profissionais da saúde que atuam na rede de atenção primária e secundária, pública e privada, quanto aos fatores de risco genético e ambiental relacionados ao retardo mental e às medidas preventivas disponíveis, bem como a disposição do profissional em participar de um programa comunitário preventivo nesse campo.

É importante realçar que o respondente não será identificado; portanto, não coloque o seu nome e não se identifique de qualquer outra maneira ao preencher o questionário. O Termo de Consentimento em anexo faz parte do protocolo de pesquisa, sendo uma exigência do CONEP. Por favor, preencha-o e guarde uma cópia consigo. Após, devolva estes à mesma enfermeira que os entregou ao senhor (a), pois eu irei recolhe-los em dois dias, diretamente com esta.

Pela sua colaboração, agradeço antecipadamente.

Profa. Msc Ana Maria S. Machado de Moraes

CRM 8647 - PR

10.4. QUESTIONÁRIO APLICADO AOS PROFISSIONAIS DE SAÚDE

Questionário "Profissionais da Área de Saúde"

Ao responder as questões tenha por base seu conhecimento previamente adquirido; sua prática cotidiana. Assinale a alternativa (SIM, NÃO ou NÃO SEI) que **realmente** representa **sua percepção, seu conhecimento ou sua atitude** em relação ao tema do estudo (retardo mental).

1. Está havendo aumento na demanda por atendimento em genética clínica? (<i>considere o seu tempo de atuação na profissão</i>)	SIM	[1]
	NÃO	[2]
	NÃO SEI	[3]
2. Qual deve ser a <u>prevalência</u> do <u>retardo mental</u> na população em geral? (<i>considere sua experiência profissional</i>)	0-1%	[1]
	2-3%	[2]
	4-5%	[3]
	6-10%	[4]
	>10%	[5]
	NÃO SEI	[6]
3. Qual deve ser a contribuição das <u>causas genéticas</u> para a etiologia do retardo mental?	Em torno de 10%	[1]
	Entre 20 a 30%	[2]
	Em torno de 50%	[3]
	Acima de 50%	[4]
	NÃO SEI	[5]
4. Qual a percentagem de retardo mental <i>grave</i> ou <i>profundo</i> que pode ser evitado através de medidas preventivas?	Zero	[1]
	20%	[2]
	40%	[3]
	60%	[4]
	100%	[5]
	NÃO SEI	[6]

5. O Sr. (Sra.) tem noção sobre a diferença entre gene e cromossomo?	SIM	[1]	
	NÃO	[2]	
6. Em uma doença de herança autossômica recessiva o risco de recorrência aumenta com o número de crianças afetadas na família?	SIM	[1]	
	NÃO	[2]	
	NÃO SEI	[3]	
7. Dentre os agentes citados abaixo, sobre quais o Sr. (Sra.) tem segurança para fazer orientações sobre seus efeitos teratogênicos? (Para cada item, assinale SIM ou NÃO)			
a) Hidantoína	SIM [1]	NÃO [2]	
b) Cocaína	SIM []	NÃO []	
c) Misoprostol	SIM []	NÃO []	
d) Etanol	SIM []	NÃO []	
e) Citomegalovírus	SIM []	NÃO []	
f) Diabetes mellitus	SIM []	NÃO []	
8. Dentre as técnicas de diagnóstico pré-natal citadas abaixo, sobre quais o Sr. (Sra.) tem segurança para fazer orientações sobre a <u>indicação e o risco</u> da mesma? (Para cada item, assinale SIM ou NÃO)			
a) Amniocentese	SIM [1]	NÃO [2]	
b) Biópsia de vilo corial	SIM []	NÃO []	
c) Cordocentese	SIM []	NÃO []	
d) Translucência nugal	SIM []	NÃO []	
e) Teste triplo	SIM []	NÃO []	
9. Quais as doenças que fazem parte do <i>Programa Nacional de Triagem Neonatal no Brasil</i> , criado pela portaria GM/MS nº 822/GM de 6/6/2001?			
a) Deficiência da 21-hidroxilase	SIM [1]	NÃO [2]	NÃO SEI [3]
b) Deficiência da biotinidase .	...SIM []	NÃO []	NÃO SEI []
c) Doenças Falciformes	SIM []	NÃO []	NÃO SEI []
d) Fenilcetonúria.....	SIM []	NÃO []	NÃO SEI []
e) Fibrose cística.....	SIM []	NÃO []	NÃO SEI []
f) Hipotireoidismo.....	SIM []	NÃO []	NÃO SEI []

10. O Sr. (Sra.) se sente seguro para obter a história familiar e desenhar o heredograma?	SIM [1] NÃO [2]		
11. Quais das medidas abaixo fazem parte de sua rotina no atendimento à mulher em idade reprodutiva? Nas situações que não fazem parte da rotina de sua especialidade, assinale "Não se aplica".	SIM 1	NÃO 2	Não se aplica 3
a) Investigação e orientação pré-nupcial de fatores de risco (doenças infecciosas, uso de drogas, doenças hereditárias, consangüinidade, idade materna).			
b) Levantamento, através da história familiar, da existência de pessoas com retardo mental, anomalias congênitas (cardiopatia, anomalias esqueléticas, anomalias renais entre outras), ou de morte neonatal ou no primeiro ano de vida de causa indefinida.			
c) Investigação de fatores de risco materno (diabetes, hipertensão, doenças cardiovasculares, infecciosas, idade materna, uso de drogas lícitas e ilícitas, aborto de repetição, consangüinidade do casal).			
d) Orientação sobre os riscos para o feto quando da ingestão de bebidas alcoólicas pela gestante, ou futura gestante.			
e) Orientação para a ingestão de alimentos ricos em ácido fólico.			
f) Prescrição de ácido fólico para a futura gestante.			
g) Orientação sobre a importância de realizar o Teste de Triagem Neonatal no recém-nascido.			
12. As alternativas abaixo representam dificuldade para o Sr. (Sra.) no atendimento ao paciente e familiares com doença genética? (Para cada item assinale SIM ou NÃO)			
a) Carência de conhecimento sobre doenças genéticas.	SIM [1]	NÃO [2]	
b) Dificuldade para a investigação laboratorial.	SIM []	NÃO []	
c) Grande tempo gasto para o atendimento do paciente.	SIM []	NÃO []	
d) Dificuldade para encaminhar a especialista em genética médica.	SIM []	NÃO []	

13. Dentre as medidas abaixo, quais o Sr. (Sra.) julga que terão efeito positivo dentro de um programa comunitário de prevenção do retardo mental?

a) Educação em genética para profissionais da área da saúde.

SIM [1] NÃO [2] NÃO SEI [3]

b) Educação em genética para a população.

SIM [1] NÃO [2] NÃO SEI [3]

c) Manual de orientação sobre roteiro diagnóstico e medidas preventivas de doenças genéticas e ambientais, relacionadas a retardo mental, para os profissionais da saúde.

SIM [1] NÃO [2] NÃO SEI [3]

d) Presença de geneticista clínico na rede pública de saúde, para orientar programas de prevenção

SIM [1] NÃO [2] NÃO SEI [3]

e) Ensino de genética clínica para os cursos da saúde na graduação.

SIM[1] NÃO[2] NÃO SEI[3]

14. O Sr. (Sra.) participaria de um programa de educação em genética para profissionais da saúde?

SIM	[1]
-----	-----

NÃO [2]

TALVEZ [3]

As questões a seguir visam conhecer um pouco sobre os profissionais que atuam na atenção primária e secundária em nosso município.

No item **15** pode ser assinalada mais de uma alternativa dentro das especialidades médicas.

15. Profissão: Médico [] Pediatra [] Ginecologista-Obstetra []

Ginecologista-Obstetra []

Clinico geral []

Saúde da Família []

Enfermeiro []

16. Gênero: Masculino [1] Feminino [2] 17. Idade: _____

17. Idade: _____

18. Ano de conclusão do curso de graduação: _____

19. Especialização:

Sem especialização [0]

Residência médica [1]

Mestrado [2]

Doutorado [3]

Outra [4] Especificar _____

20. Desempenha sua atividade em: (*pode ser assinalada mais de uma alternativa*)

Consultório particular [1] Unidade pública de saúde [2]

Hospital particular [3] Hospital público [4]

21. Teve disciplina de genética na graduação? SIM [1] NÃO [2]

22. Já participou de treinamento em genética médica? SIM [1] NÃO [2]

23. Lê artigos relacionados a genética médica? SIM [1] NÃO [2]

Se a resposta à questão **23** for **NÃO**, passe para a questão **26**.

24. Frequência: esporadicamente (até 3/ano) [1]

frequentemente ($\geq$ 1/mês) [2]

25. Procedência dos artigos: (**assinalar a principal**)

publicações científicas [1]

publicações ordinárias [2] (jornal, magazines)

26. Pacientes com doença genética atendidos pelo Sr. (Sra.) nos últimos 12 meses:

zero [1] 1 a 5 [2] 6 a 10 [3] > 10 [4] > 20 [5] Não lembro [6]

Espaço livre para comentários.

10.5. ENTREVISTA APLICADA ÀS MÃES

Entrevista estruturada com as mães.

Identificação

1. Forma de atendimento no pré-natal: (1) SUS (2) Convênio (3) Particular
2. Idade: _____ anos
3. Gestações anteriores: _____
4. Situação conjugal: companheiro fixo (1) sem companheiro fixo (2)
5. Escolaridade:
 - Analfabeto (0)
 - Primeiro grau incompleto (1)
 - Primeiro grau completo (2)
 - Segundo grau incompleto (3)
 - Segundo grau completo (4)
 - Terceiro grau incompleto (5)
 - Terceiro grau completo (6)
 - Pós-graduação (7)

Gestação atual

6. Planejada? Sim (1) Não (2)
7. Avaliação médica antes de engravidar? Sim (1) Não (2)
8. Número de consultas de pré-natal: _____
9. As consultas de pré-natal foram realizadas em:
 - Clínica particular ou conveniada (1) Unidade Pública de Saúde (2)
10. O profissional perguntou se havia, na família do casal, alguma pessoa com retardo mental? Sim (1) Não (2) Não lembro (3)
11. O profissional perguntou se havia, na família do casal, história de nascimento de criança com algum tipo de defeito grave?
 - Sim (1) Não (2) Não lembro (3)

12. O profissional perguntou se havia algum grau de parentesco entre o casal ?
 Sim (1) Não (2) Não lembro (3)
13. O profissional perguntou se a gestante tinha o hábito de consumir bebida alcoólica?
 Sim (1) Não (2) Não lembro (3)
14. O profissional orientou sobre tipos de alimentos que deveriam ser ingeridos durante a gravidez?
 Sim (1) Não (2) Não lembro (3)
15. Quais foram esses alimentos?
 a) não orientou (0)
 b) não lembra (1)
 c) orientou um tipo de alimento em especial (2)
 d) fez orientações gerais, sem indicar um tipo específico de alimento (3)
16. As informações sobre os cuidados durante a gravidez foram passadas pelo:
 Médico (1) Enfermeiro (2) Ambos (3)
17. Teve alguma outra fonte de informações?
 Sim (1) Não (2)
18. Qual a principal?
 Leitura (1) TV (2) Rádio (3) Conversa com outras pessoas (4)

Conhecimento da etiologia e prevenção do retardo mental

19. Sabe o que significa Doença hereditária? Sim (1) Não (2)
20. Sabe o que significa Diagnóstico Genético Pré-natal? Sim (1) Não (2)
21. Sabe o que significa Aconselhamento Genético? Sim (1) Não (2)
22. Na sua opinião, a união entre parentes muito próximos pode gerar filhos com retardo mental? Sim (1) Não (2) Não sei (3)
23. Na sua opinião, o uso de bebida alcoólica pela gestante pode resultar em retardo mental para a criança? Sim (1) Não (2) Não sei (3)
24. Na sua opinião, quando a mãe tem deficiência de ácido fólico a criança pode ser gerada com defeitos na coluna vertebral? Sim (1) Não (2) Não sei (3)
25. Na sua opinião, quando a mãe tem rubéola durante a gravidez a criança poderá ter retardo mental? Sim (1) Não (2) Não sei (3)

26. Conhece alguma forma de se evitar a rubéola ?

Sim (1) Não (2)

27. Na sua opinião, quando a mãe tem toxoplasmose durante a gravidez a criança poderá ter retardo mental? Sim (1) Não (2) Não sei (3)

28. Sabe como a toxoplasmose pode ser adquirida?

Sim (1) Não (2)

29. Na sua opinião, mulheres mais velhas (com mais de 35 anos) têm maior risco de terem filhos com síndrome de Down (mongolismo) do que as mais jovens?

Sim (1) Não (2) Não sei (3)

30. Já ouviu falar do Teste do Pezinho? Sim (1) Não (2)

31. Quando deve ser realizado?

48 horas após o nascimento (1)

outra resposta (2)

não sei (3)

32. Para que é feito?

Principalmente para saber se a criança pode ter uma doença que se não tratada leva a retardo mental (1)

Principalmente para saber se a criança tem anemia (2)

Principalmente para saber se a criança tem síndrome de Down (3)

Não sei (4)

33. Este teste é obrigatório? Sim (1) Não (2) Não sei (3)

10.6. TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO PARA PARTICIPAÇÃO NO ESTUDO "Perfil do atendimento preventivo em retardo mental na rede de atenção primária e secundária em saúde do Município de Maringá, Paraná, com a finalidade de estruturação de um programa de genética comunitária".

Justificativa, objetivo e procedimento.

O retardo mental é a categoria mais ampla de distúrbios que assolam as populações dos países desenvolvidos e em desenvolvimento. No Brasil, segundo dados do IBGE, existem em torno de 2,8 milhões de deficientes mentais. Considerando a elevada prevalência do retardo mental e as conseqüências negativas no âmbito pessoal, familiar, social e econômico e que é possível estabelecer ações comunitárias preventivas para pessoas em risco de terem filhos com retardo mental, argumento sobre a importância da criação de um Programa de Genética Comunitária para prevenção do Retardo Mental.

O presente projeto pretende avaliar a percepção, o conhecimento e a atitude dos profissionais de saúde que atuam na atenção primária e secundária em Maringá, assim como o conhecimento das mulheres em idade fértil, sobre fatores de risco genéticos e ambientais e de medidas preventivas relacionadas ao retardo mental, associado ou não a defeitos congênitos, com a finalidade de diagnosticar o perfil do atendimento preventivo nesse campo, que está sendo realizado nesta cidade, e desenhar um programa em genética comunitária que possa ser aplicado à comunidade alvo e estendido a outras comunidades semelhantes.

Desconforto e risco.

Não haverá identificação do entrevistado ou coleta de material. O tempo planejado para responder o questionário é de cerca de 30 minutos.

Benefício esperado.

Desenhar um programa que possa ser aplicado à comunidade alvo e estendido a outras comunidades semelhantes.

Liberdade de recusar ou retirar o consentimento.

O respondente tem a liberdade de participar, recusar ou retirar o consentimento sem qualquer problema e o pesquisador garante sigilo sobre as informações prestadas no estudo.

Formas de ressarcimento e indenização.

A participação é voluntária, não havendo pagamento para as pessoas que participarem neste estudo.

Eu, ANA MARIA SILVEIRA MACHADO DE MORAES, responsável pela pesquisa, declaro que prestei todas as informações ao participante e comprometo-me a conduzir todas as atividades deste estudo de acordo com as normas da Resolução 196/96 CNS e complementares.

Maringá, de de 2003.

Ana Maria S. Machado de Moraes. CRM 8647-PR

Eu, _____
RG _____, declaro que fui informado (a) da finalidade deste estudo e do procedimento a ser realizado, que recebi uma cópia de igual teor e que concordei VOLUNTARIAMENTE em participar do mesmo.

Maringá, _____ de _____ de _____.

Assinatura: _____

Testemunha: _____

Endereço: Unidade de Aconselhamento Genético e Citogenética Humana, UEM, bloco H 67, sala 13.

Fone: 263-6017. Maringá, Paraná.

E-mail: amsmmoraes@uem.br

10.7. TRABALHOS APRESENTADOS EM CONGRESSOS NA FORMA DE PAINEL

10.7.1. MORAES, A. M. S. M.; MARQUES-DE-FARIA, A. P.; MAGNA, L. A. Fatores de risco genético e ambiental para deficiência mental. Percepção dos profissionais de saúde e de mulheres em idade reprodutiva. In: CONGRESSO BRASILEIRO DE GENÉTICA, 50, 2004, Costão do Santinho. **Anais ...** [CD-ROOM] SBG, 2004.



Moraes, AMSM^{1,2}; Magna, LA¹; Marques-Faria, AP¹

¹Departamento de Genética Médica, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), SP.

²Departamento de Medicina, Universidade Estadual de Maringá (UEM), PR.

A avaliação do indivíduo com deficiência mental faz parte do dia a dia do geneticista clínico sendo um dos seus principais paradigmas. Embora em uma parcela significativa dos pacientes a etiologia seja desconhecida, dificultando o estabelecimento de estratégias preventivas, muito se tem avançado nessa área. A prevenção de eritroblastose fetal, hipotireoidismo congênito, fenilcetonúria e rubéola congênita, entre outras, bem como a administração de ácido fólico antes da concepção e a orientação quanto aos riscos do alcoolismo materno, têm contribuído de forma relevante para a prevenção da deficiência mental. Sob esse aspecto, a detecção de uma criança ou família com risco para a ocorrência dessa manifestação, resultando no encaminhamento precoce ao especialista, pode ser fundamental para o sucesso preventivo. Frente a isso, o objetivo desta pesquisa foi avaliar se os profissionais do sistema de saúde estão atentos a situações de risco relacionadas a retardo mental, se oferecem informações sobre fatores de risco e medidas preventivas disponíveis às mulheres em idade reprodutiva, e ainda quanto ao nível de conhecimento das mesmas em relação ao tema. A amostra inclui 100 mulheres residentes em Maringá, PR, que responderam a entrevista estruturada, aplicada entre 60 a 120 dias após o parto, durante o ano de 2003. Observou-se que a maior parte não foi questionada durante o pré-natal sobre a presença de pessoas com deficiência mental na família (70%), sobre crianças com anomalias graves (73%) ou sobre possível consanguinidade entre o casal (84%); 77% desconhecem os efeitos da deficiência de ácido fólico sobre o fechamento do tubo neural, 52% referiram desconhecer como evitar infecção por rubéola, 75% não associam toxoplasmose ao retardo mental, sendo que outros 75% desconhecem como ocorre a transmissão dessa infecção. Concluiu-se que a busca de situações de risco, tanto no que se refere à exposição a fatores deletérios do ambiente, quanto a antecedentes familiares relevantes, não está sendo feita na prática, e ainda que a maior parte da população desconhece informações básicas sobre doenças infecciosas frequentemente associadas à deficiência mental, demonstrando a necessidade de que sejam adotadas medidas para que os profissionais de saúde passem a reconhecer a importância dos fatores de risco e da história familiar na identificação e prevenção da deficiência mental e incluam a busca desse tipo de informação à sua prática rotineira. Considerando ainda a importância do impacto da redução dessa manifestação no âmbito da saúde pública, que sejam desenvolvidos programas educacionais de fácil compreensão e incorporação pela população em geral.

Apoio Financeiro: CAPES

10.7.2.MARQUES-DE-FARIA, A. P.; MORAES, A. M. S. M.; MAGNA, L. A. Genetics and environmental risk factors in mental retardation: knowledge, perceptions and attitudes of health professionals. In: ANNUAL MEETING OF THE AMERICAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS, 54, Toronto. **Abstracts**, Toronto: ASHG, 2004. p. 285.

10.7.3. MORAES, A. M. S. M.; MARQUES-DE-FARIA, A. P.; MAGNA, L. A.

Fatores de risco genético e ambiental para retardo mental: conhecimento, percepção e atitudes dos profissionais de saúde e de mulheres em idade reprodutiva. In: CONGRESSO BRASILEIRO DE GENÉTICA CLÍNICA, 17, Curitiba. **Anais ...** [CD-ROOM] SBGC, 2005

 XVII CONGRESSO BRASILEIRO DE
GENÉTICA CLÍNICA 

FATORES DE RISCO GENÉTICO E AMBIENTAL PARA RETARDO MENTAL: CONHECIMENTO, PERCEPÇÃO E ATITUDES DOS PROFISSIONAIS DA SAÚDE.

ANA MARIA SILVEIRA MACHADO DE MORAES;
ANTÔNIA PAULA MARQUES DE FARIA; LUIS
ALBERTO MAGNA.

Fatores de risco genético e ambiental para retardo mental: conhecimento, percepção e atitudes dos profissionais da saúde. Machado, AMS1, Magna, LA2, Marques-de-Faria, AP2 1 Departamento de Medicina, Universidade Estadual de Maringá (UEM), PR 2 Departamento de Genética Médica, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), SP amsmmoraes@uem.br Os avanços em pesquisa na área de genética têm mostrado que fatores genéticos contribuem não apenas para a ocorrência de condições raras, mas têm participação significativa em doenças comuns. Como consequência, a demanda por serviços de genética clínica tem aumentado consideravelmente na última década. Por outro lado, o número de indivíduos treinados para o exercício da genética clínica e a concentração desses nas grandes cidades, tem limitado o atendimento dos pacientes. Isto reforça a necessidade de programas que visem o manejo e a prevenção de doenças genéticas e defeitos congênitos, especialmente no nível de atenção à saúde de baixa complexidade. Objetivo: averiguar a percepção, conhecimento e atitudes dos profissionais da rede pública de saúde sobre o impacto da deficiência mental na população em geral e os fatores relacionados, a fim de contribuir para a elaboração de programas de prevenção nessa área. Casuística e método: a pesquisa foi realizada durante o ano de 2003 entre médicos e enfermeiros que atendem nas unidades básicas de saúde (UBS) do município de Maringá, PR, utilizando como instrumento de coleta questionário contendo 26 questões com respostas de múltipla escolha. As variáveis qualitativas foram comparadas pelo teste do qui-quadrado e as variáveis quantitativas pelo teste t de Student, com nível de significância de 5%. Conclusão: os profissionais da saúde demonstraram pouco conhecimento sobre a prevalência e meios de prevenção da deficiência mental; reconhecem que desconhecimento em genética médica é um dos fatores limitantes para o atendimento a pacientes com queixas de doença genética e que a adoção de medidas educativas e a presença de especialista em genética na rede pública poderiam contribuir para que programas preventivos possam ser executados com sucesso.

10.8 ARTIGOS SUBMETIDOS A PUBLICAÇÃO

10.8.1. MORAES, A. M. S. M.; MARQUES-DE-FARIA, A. P.; MAGNA, L. A. Prevenção da deficiência mental: conhecimento, percepção e atitudes dos profissionais de saúde.

O artigo foi submetido à revista Cadernos de Saúde Pública em 04/07/05, tendo recebido parecer favorável quanto ao mérito científico em 26/12/05, para publicação na seção de Notas de pesquisas.

Prevenção da deficiência mental: conhecimento e percepção dos profissionais de saúde.

Prevention of mental retardation: knowledge and perception of the health professionals.

Resumo

Objetivo. Averiguar o perfil do atendimento preventivo em deficiência mental (DM) na rede básica de saúde pública do município de Maringá, PR. **Casuística e método.** Amostra composta por 90 médicos-(as) das áreas de Ginecologia e Obstetrícia, Pediatria, Clínica Geral, Programa de Saúde da Família e 66 enfermeiros-(as). Aplicado questionário, por auto-preenchimento, com respostas de múltipla escolha, entre agosto e dezembro de 2003. As variáveis qualitativas foram comparadas pelo teste do qui-quadrado, com nível de significância de 5%. **Resultados.** São apresentados dados parciais relacionados à percepção e ao conhecimento de profissionais de saúde sobre DM. 75% não foram capazes de assinalar a alternativa correta sobre a prevalência; 25% não sabem qual a contribuição do genoma para a etiologia; 37% não sabem se existe prevenção para a DM; 28% não se sentem seguros para orientar sobre o efeito teratogênico do etanol; 35% referiram insegurança para orientar sobre amniocentese. **Conclusão.** Os dados demonstraram que os participantes têm baixa percepção da relevância da DM para a morbidade da população e necessitam maiores informações sobre os aspectos genéticos e ambientais relacionados à essa condição.

Palavras-chave: deficiência mental; prevenção; saúde pública.

Abstract

Objective. To evaluate the profile of the preventive attendance of mental deficiency (MD) regarding the basic public health in Maringá, PR. **Participants and method.** A sample embracing 90 male and female doctors from different areas, that is, Gynecology and Obstetrics, Pediatrics, General Clinic, and Family Health Program, as well as 66 male and female nurses. A self-filling questionnaire with multiple choice answers was applied to the subjects from August to December, 2003. The qualitative variables were compared by using the qui-square test at a 5% significance level. **Results.** Partial data related to both the perception and knowledge of the health professionals on MD are shown. 75% of them were not able to choose the right alternative on prevalence; 25% do not know how the genome contributes to the etiology; 37% do not know if there is prevention for the MD; 28% are not confident to give orientation on the teratogenic effect of ethanol; 35% showed insecurity to orientate the patients on amniocenteses. **Conclusion.** The data showed that the participants have an unsatisfactory perception of the MD relevance for the morbidity of the population and they need more information on the genetic and environmental aspects related to this condition.

Key words: mental deficiency; prevention; public health.

Introdução

A deficiência mental (DM) afeta entre 2 e 3% da população geral e 1% das crianças em idade escolar^{1,2}. No Brasil, 1,6% da população apresenta essa condição³, valor provavelmente subestimado, mas suficiente para ser considerada como problema de saúde pública⁴.

O objetivo da pesquisa foi traçar o perfil do atendimento preventivo em DM na rede básica de saúde do município de Maringá, PR. Neste artigo são apresentados e discutidos dados parciais relacionados à percepção e ao conhecimento de profissionais de saúde sobre o tema.

Casuística e método

Trabalho desenvolvido entre médicos e enfermeiros que atuam nas Unidades Básicas de Saúde de Maringá, PR. Estudo observacional, descritivo e transversal, realizado entre agosto e dezembro de 2003.

A amostra foi composta por 90 médicos-(as) e 66 enfermeiros-(as). Foram eleitos para a pesquisa médicos-(as) com atuação em uma ou mais das seguintes áreas: Ginecologia e Obstetrícia, Pediatria, Clínica Geral, Programa de Saúde da Família, bem como enfermeiros-(as), que atuam na rede de saúde pública do município em estudo. Foram excluídos os profissionais em função administrativa, atuando em ambulatórios de especialidades e os que se recusaram a participar da pesquisa.

Foi aplicado questionário, por auto-preenchimento, contendo 26 questões com respostas de múltipla escolha, com as alternativas “sim”, “não” e “não sei” ou “não lembro”, segundo método proposto por Gil⁵.

Os profissionais de saúde (PS) foram contatados pessoalmente e individualmente no local de trabalho. Aceitando participar, era solicitado a assinatura do Termo de Consentimento e entregue o questionário para ser recolhido após 2 ou 3 dias.

O projeto foi aprovado pelo Comitê Permanente de Ética em Pesquisa Envolvendo Seres Humanos, da Universidade Estadual de Maringá, e sua execução no âmbito da rede pública, autorizada pela Secretaria Municipal de Saúde.

Para criar o banco de dados e fazer a análise estatística foi utilizado o programa SPSS 8.0. As variáveis qualitativas foram comparadas pelo teste do qui-quadrado, com nível de significância de 5%.

Resultados

Os PS participantes e algumas características estão descritas nas Tabelas 1 e 2. Para 25% a prevalência da DM estaria entre 2 e 3%; para outros 25%, abaixo de 1% e outros 25% referiram não saber, sendo esta última resposta mais freqüente entre os enfermeiros ($\chi^2 = 14,874$, $p = 0,011$). O genoma contribui com até 10% das causas, para 29% dos respondentes; para 34%, a contribuição está entre 20 e 50% e ainda 25% disseram não saber, sendo este último grupo mais prevalente entre os enfermeiros ($\chi^2 = 11,203$, $p = 0,024$). 36,5% dos respondentes não sabem se a DM pode ser prevenida; para 1,9% o distúrbio não pode ser evitado e 5,1% consideraram que todos os casos podem ser evitados, não sendo observada diferença significativa entre os médicos-(as) e enfermeiros-(as) ($\chi^2 = 2,560$, $p = 0,764$).

A Tabela 3 mostra a percentagem dos PS que se sentem inseguros para orientar sobre o efeito teratogênico de alguns agentes. A Tabela 4 apresenta a percentagem dos PS que referiram insegurança para orientar sobre a indicação e os riscos das técnicas utilizadas para o diagnóstico pré-natal e a Tabela 5, a percentagem dos que responderam desconhecer os testes que fazem parte do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN)⁶.

O tempo de formado dos PS influenciou somente na segurança para orientar sobre a biópsia de vilo corial. Os profissionais graduados há mais de 15 anos demonstraram maior segurança que os demais ($\chi^2 = 17,657$, $p = 0,014$).

A comparação das respostas dos médicos demonstrou diferença significativa somente em relação às técnicas de diagnóstico pré-natal. Como esperado, os ginecologistas referiram maior segurança que os demais para orientar sobre amniocentese ($\chi^2 = 7,045$, $p = 0,030$), biópsia de vilo corial ($\chi^2 = 24,609$, $p < 0,001$), cordocentese ($\chi^2 = 21,527$, $p < 0,001$), translucência nuchal ($\chi^2 = 6,869$, $p = 0,032$) e teste triplo ($\chi^2 = 15,786$, $p < 0,001$).

Discussão

O potencial de prevenção da DM aumentou muito nas últimas décadas^{7,8,9} e, no Brasil, a implantação de programas preventivos é beneficiada pelo modelo de atenção à saúde pública vigente^{10,11}.

Em Maringá, não existe programa voltado à prevenção da DM e (ou) defeitos congênitos, mas existem ações que fazem parte do protocolo de assistência à gestante e ao recém-nascido que procuram identificar fatores de risco associados a essa condição^{12,13}.

Mesmo assim, 75% dos PS não foram capazes de assinalar a alternativa correta sobre a prevalência da DM e somente 11% responderam corretamente sobre a contribuição do genoma para a etiologia dessa condição. Para 2%, a DM não pode ser evitada e 37% responderam não saber se existe prevenção, desconhecimento esse refletido na percentagem considerável de médicos e enfermeiros que responderam não saber se os testes para fenilcetonúria e hipotireoidismo estão incluídos no PNTN (8% e 18,2%; 9,5% e 35%, respectivamente), apesar destes fazerem parte oficialmente da triagem neonatal desde 1992.

Número relativamente elevado referiu insegurança para orientar sobre os efeitos teratogênicos de drogas e doenças de prevalência elevada, como o álcool, a citomegalovirose e o diabetes mellitus^{14,15}. A maioria, também, se sente insegura para orientar sobre as indicações e os riscos das técnicas de diagnóstico pré-natal, exceto em relação à amniocentese.

Não foi objetivo da pesquisa a avaliação aprofundada do conhecimento dos PS, mas os dados obtidos demonstram que os participantes têm baixa percepção da relevância da DM para a morbidade da população e necessitam maiores informações sobre os aspectos genéticos e ambientais relacionados à essa condição.

Ainda que inexistam na literatura nacional estudos semelhantes, impedindo a generalização e comparação dos dados, algumas pesquisas^{16,17} têm demonstrado a falta de conhecimento dos profissionais de saúde sobre assuntos que envolvem conhecimentos de genética. Mesmo que as causas ambientais ainda sejam relevantes na etiologia da DM^{2,7,8}, a necessidade de diagnóstico diferencial com doenças genéticas exige, dos PS, conhecimentos básicos nessa área da medicina.

Isto se justifica pelo fato de que muitas crianças com atraso global do desenvolvimento ou DM têm o diagnóstico e a terapia retardados pela dificuldade de encaminhamento a centros especializados^{18,19}. A situação é mais evidente nos casos de inaptidão leve ou moderada (QI entre 70 e 35). Embora de prevalência elevada, pois atinge entre 2 e 3% da população, o problema geralmente só é percebido entre os 7 e 10 anos, quando se observa que a criança não consegue desenvolver as habilidades próprias da idade e acompanhar o conteúdo escolar^{20,21}.

Pediatras, ginecologistas-obstetras, clínicos gerais e médicos do Programa de Saúde da Família, ou ainda enfermeiros, por manterem contato mais freqüente e precoce com

esses pacientes, passam a ter uma grande responsabilidade no manejo do caso. Estando bem preparados para identificar os fatores de risco, conduzir eficientemente a investigação inicial e fazer o encaminhamento correto para os especialistas, poderão se constituir em um poderoso instrumento de prevenção da deficiência mental.

Promover ações de prevenção da DM em nível de baixa complexidade é necessário e possível, entretanto é preciso investir em pesquisas de avaliação do conhecimento e da atitude preventiva dos PS²², e dos próprios usuários²³, a fim de conhecer as deficiências e necessidades dessas populações, possibilitando que os recursos possam ser concentrados em programas exequíveis e com maior probabilidade de êxito.

Agradecimentos

Ao Ministério da Educação (CAPES), à Universidade Estadual de Maringá (UEM), aos profissionais de saúde da Rede Pública de Saúde do Município de Maringá que participaram da pesquisa.

Contribuição dos autores

Ana Maria Silveira Machado: idealização e desenvolvimento da pesquisa e redação do artigo.

Luís Alberto Magna: co-orientação do projeto e apoio na análise estatística

Antônia Paula Marques-de Faria: orientação do projeto, contribuição na redação e discussão do artigo.

Referências bibliográficas.

1. Curry CJ, Stevenson RE, Aughton D, Byrne J, Carey JC, Cassidy S et al. Evaluation of mental retardation: recommendations of a consensus conference. *Am J Med Genet* 1997; 72:468-77.
2. Yeargin-Allsopp M, Murphy CC, Cordero JF, Decouflé P, Hallowell JG. Reported biomedical causes and associated medical conditions for mental retardation among 10-year-old children, metropolitan Atlanta, 1985 to 1987. *Dev Med Child Neurol* 1997; 39:142-49.

3. Fundação Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística. Censo demográfico 2000. http://www.ibge.gov.br/home/estatistica/populacao/censo2000/populacao/censo2000_populacao.pdf (acessado em 20/05/05).
4. Enumo SRF, Kerbaui RR. Importância e concepções da prevenção da deficiência mental. Bol Psicol 1994; XLIV:31-40.
5. Gil AC. Métodos e técnicas de pesquisa social. São Paulo: Editora Atlas; 1999.
6. Portaria nº 822/GM de junho de 2001. Institui, no âmbito do Sistema Único de Saúde, o Programa Nacional de Triagem Neonatal. <http://dtr2001.saude.gov.br/sas/PORTARIAS/Port2001/GM/GM-822.htm> (acessado em 20/5/2005)
7. Stevenson RE, Massey PS, Schroer RJ, McDermott S, Richter B. Preventable fraction of mental retardation: analysis based on individuals with severe mental retardation. Ment Retard 1996; 34:182-88.
8. Calderón-González R, Calderón-Sepúlveda RF. Prevención del retraso mental. Rev Neurol 2003; 36:184-94.
9. World Health Organization. Mental and neurological disorders. <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs265/en/print.html> (acessado em 17/05/2005).
10. NOB-SUS 1996. Norma Operacional Básica do Sistema Único de Saúde. Diário Oficial da União 1996; 6 nov.
11. Andrade SM, Soares DA, Cordoni Junior L. Bases da saúde coletiva. Londrina: Editora Eduel; 2001.
12. Chapman DA, Scott KG, Mason CA. Early risk factors for mental retardation: role of maternal age and maternal education. Am J Ment Retard 2002; 107:46-59.
13. Jelliffe-Pawlowski LL, Shaw GM, Nelson V, Harris JA. Risk of mental retardation among children born with birth defects. Arch Pediatr Adolesc Med 2003; 157:545-50.
14. Sanseverino MTV, Spritzer DT, Schüler-Faccini L, organizadores. Manual de Teratogênese. Porto Alegre: Editora da Universidade; 2001.
15. Marcondes E, Vaz FAC, Ramos JLA, Okay Y, organizadores. Pediatria Básica. Pediatria Geral e Neonatal. São Paulo: Editora Sarvier; 2003.
16. Rim PHH, Magna LA, Ramalho, AS. Genética e prevenção da cegueira: percepção e conduta de oftalmologistas brasileiros. <http://www.abonet.com.br/abo/664s/painel03.htm> (acessado em 20/05/05).

17. Baars MJ, Scherpbier AJ, Schuwirth LW, Henneman L, Beemer FA, Cobben JM et al. Deficient knowledge of genetics relevant for daily practice among medical students nearing graduation. *Genet Med* 2005; 7:295-301.
18. Penchaszadeh VB, Beiguelman B. Medical genetic services in Latin America: report of a meeting of experts. *Rev Panam Salud Publica/Pan Am J Public Health* 1998; 3:409-20.
19. 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.
20. Vasconcelos MM. Retardo mental. *J Pediatr (Rio J)* 2004; 80(2 Supl):71-82.
21. Tramontina S, Martins S, Michalowski MB, Ketzer CR, Eizirik M, Biederman J, Rohde LA. Estimated mental retardation and school dropout in a sample of students from state public schools in Porto Alegre, Brazil. *Rev Bras Psiquiatr* 2002; 24:177-81.
22. Enumo SRF, Trindade ZA. Ações de prevenção da deficiência mental, dirigidas a gestantes e recém-nascidos, no âmbito da saúde pública da grande Vitória, ES. *Psicol USP* 2002;13:107-32.
23. Garcias LG, Schüller-Faccini L. The beliefs of mothers in southern Brazil regarding risk-factors associated with congenital abnormalities. *Genet Mol Biol* 2004; 27:147-53.

Tabela 1. Profissionais de saúde participantes da pesquisa.

	Número (%)
Médicos	90 (57,7)
Pediatras	36 (40,0)
Ginecologistas-obstetras	17 (18,9)
Clínicos-gerais	37 (41,1)
Enfermeiros	66 (42,3)
Total	156 (100,0)

Tabela 2. Características dos profissionais de saúde.

	Profissionais da área médica (n)	Profissionais da área de enfermagem (n)	Total (n)
Gênero Masculino	54,2 % (45)	7,6 % (5)	33,6 % (50)
Média da idade (anos)	41,3 (dp 9,65)	34,5 (dp 6,32)	38,3 (dp 8,98)
Tempo de formado (Média em anos)	16,5 (dp 9,27)	09,8 (dp 6,21)	13,7 (dp 8,71)
Trabalham exclusivamente na rede pública	27,0 % (24)	82,8 % (53)	50,3 % (77) [$\chi^2 = 77,891$, $p < 0,001$]
Tiveram disciplina de genética na graduação	78,9 % (71)	90,9 % (60)	84,0 % (131) [$\chi^2 = 4,08$, $p = 0,043$]
Tiveram treinamento em genética médica	5,6 % (5)	1,5 % (1)	3,8 % (6) [$\chi^2 = 1,681$, $p = 0,195$]
Lêem temas de genética médica	42,7 % (38)	32,3 % (21)	38,3 % (54) [$\chi^2 = 1,715$, $p = 0,190$]
Raramente	94,7% (36)	100,0% (21)	96,4% (57) [$\chi^2 = 0,982$, $p = 0,322$]
Procedência científica	86,7 % (26)	11,8 % (02)	59,6 % (28) [$\chi^2 = 25,278$, $p < 0,001$]

Tabela 3. Percentagem dos profissionais de saúde que referiram insegurança para orientar sobre o efeito teratogênico de alguns agentes.

Alternativas	Médicos % (n)	Enfermeiros % (n)	Total % (n)	Teste χ^2 (p)
<i>Hidantoína</i>	48,6 (35)	75,9 (41)	60,3 (76)	9,619 (0,002)
<i>Cocaína</i>	22,6 (19)	27,9 (17)	24,8 (36)	0,522 (0,470)
<i>Misoprostol</i>	51,3 (39)	85,4 (41)	64,5 (80)	14,944 (0,001)
<i>Etanol</i>	16,5 (13)	45,6 (26)	28,7 (39)	13,764 (0,001)
Citomegalovirose	7,1 (06)	28,8 (17)	16,0 (23)	12,281 (0,001)
Diabetes mellitus	28,9 (22)	22,2 (12)	26,2 (34)	0,739 (0,390)

Tabela 4. Percentagem dos profissionais de saúde que se sentem inseguros para orientar sobre a indicação e os riscos das técnicas utilizadas para diagnóstico pré-natal.

Alternativas	Médicos % (n)	Enfermeiros % (n)	Total % (n)	Teste χ^2 (p)
Amniocentese	26,2 (22)	48,3 (28)	35,2 (50)	7,336 (0,007)
Biópsia de vilo corial	62,0 (49)	90,9 (50)	73,9 (99)	14,018 (0,001)
Cordocentese	64,5 (49)	78,6 (44)	70,5 (93)	3,078 (0,079)
Translucência nugal	45,7 (37)	77,2 (44)	58,7 (81)	13,705 (0,001)
Teste triplo	86,3 (63)	96,4 (53)	90,6 (116)	3,738 (0,053)

Tabela 5. Percentagem dos profissionais de saúde que desconhecem os testes que fazem parte do Programa Nacional de Triagem Neonatal.

Testes	Médicos % (n)	Enfermeiros % (n)	Total % (n)	Teste χ^2 (p)
Doenças falciformes	29,2 (21)	54,2 (32)	40,5 (53)	9,393 (0,009)
Fenilcetonúria	6,9 (6)	18,2 (12)	11,7 (18)	5,367 (0,068)
Fibrose cística	26,7 (20)	70,7 (41)	45,9 (61)	25,606 (0,001)
Hipotireoidismo	8,3 (7)	35,0 (21)	19,4 (28)	16,359 (0,001)

10.8.2.MORAES, A. M. S. M.; MARQUES-DE-FARIA, A. P.; MAGNA, L. A. Mother's knowledge about risk factors and prevention of mental retardation.

O artigo foi submetido à Revista de Saúde Pública em 19/12/05, para publicação na seção de Notas e Informações.

Mothers' knowledge about risk factors and prevention of mental retardation.

Abstract

Literature reports have shown that the general population, and specially the mothers, does not have a suitable knowledge level of risk factors and prevention of mental retardation and (or) birth defects. So, a research was carried out, among mothers living in Maringá, state of Parana, Brazil, to verify their knowledge of the subject. An observational, descriptive and transverse study was accomplished, between June and October 2003, when it was applied a structured interview with 100 mothers randomly drafted from the birth registers occurred between May and September, 2003, in Maringá. The qualitative variables were compared by the Chi-square test and the quantitative ones by the Student's *t* test, at the 5% significance level. The results have shown that most of the mothers do not know the meaning of prenatal diagnosis (83%) and genetic counseling (92%); 77% are unaware of the association between folic acid deficiency and neural tube defects; 75% do not recognize toxoplasmosis as a cause of mental retardation and 46% underestimate the association of mother's age with the high risk for Down syndrome. In summary, the results confirm what have been shown in other studies and they also suggest the necessity of further research in this field, specially to determine the population's suitable knowledge level for informed decision making about their health as well as to establish a systematic investigation to verify the risk factors prevalence, in order to orientate preventive actions toward the causes of greater impact in such abnormalities reduction.

Key words: mental retardation; primary prevention; risk factors of mental retardation.

Resumo

Relatos da literatura têm demonstrado que a população geral e, em especial as mães, não têm nível adequado de conhecimento sobre fatores de risco e prevenção do retardo mental e (ou) defeitos congênitos. Nesse sentido, foi realizada pesquisa para averiguar o conhecimento de mães residentes em Maringá, estado do Paraná, Brasil, sobre o tema. Foi realizado estudo observacional, descritivo e transversal, entre junho e outubro de 2003, tendo sido aplicada entrevista estruturada a 100 mães, escolhidas por sorteio, a partir de cadastro de nascimentos ocorridos entre maio e setembro de 2003 em Maringá. As variáveis qualitativas foram comparadas pelo teste do qui-quadrado e as quantitativas pelo teste *t* de Student, com nível de significância de 5%. Os resultados demonstraram que a maioria das mães não sabe o significado de diagnóstico pré-natal (83%) e de aconselhamento genético (92%); 77% desconhecem a associação entre deficiência de ácido fólico e defeitos de tubo neural; 75% não reconhecem a toxoplasmose como causa de retardo mental e 46% subestimam a associação da idade materna com risco elevado para síndrome de Down. Concluindo, os resultados corroboram o que já foi evidenciado em outros estudos e sugerem a necessidade de outras pesquisas nesta área, em especial, para determinar o nível de conhecimento adequado da população para a tomada de decisões informadas sobre sua saúde. Também é essencial estabelecer investigação sistemática para averiguar a prevalência dos fatores de risco, visando direcionar as ações preventivas para as causas de maior impacto na redução desse agravo.

Palavras-chave: retardo mental; prevenção primária; fatores de risco do retardo mental.

Introduction

The fetus compromising, due to the mother exposure to risk factors, inclusively for mental retardation and (or) birth defects, can be reduced if the mother is aware of such factors. The population knowledge level about health has been pointed out as a helpful factor for the understanding of the information transmitted by health professionals as well as to the treatment and preventive measure compliance (Winnick⁵ et al., 2005).

Nevertheless, literature reports have shown that the general population, specially mothers, do not have a suitable knowledge level about the subject (Henneman⁴ et al., 2005; Garcias e Schüler-Faccini², 2004). Therefore, educating the general population about genetic and environmental risk factors for mental retardation can be an essential strategy to modify the cultural behavior of such group, aiming the prevention of this condition. Although, it is necessary to know the universe that embraces the target population, so that transforming educational practice can be successfully developed, mainly concerning the previous knowledge about the subject to be taught (Andrade e Coelho¹, 1997).

With this in mind, a research was carried out to evaluate the preventive service profile for mental retardation in the basic health system of Maringa city, as a first step for the proposition of a prevention program of such condition. In this paper we present and discuss partial data related to the mothers' knowledge about the theme.

Methods

An observational, descriptive and transverse study accomplished among mothers living in Maringa, state of Parana, Brazil, between June and October 2003. The project was approved by The Ethics Permanent Committee for Researches Involving Human Beings of the State University of Maringa and the informed consent was obtained from the human subjects.

The sample was composed by 100 mothers randomly drafted from the birth registers occurred between May and September 2003, in Maringa. The inclusion criteria were: 1) They should have one or more new-borns or infants of not more than three months old; 2) They should have been submitted to prenatal at the Basic Health Units or at the private system; 3) They should have had their babies in one of the city hospitals; 4) They should be a resident of the studied city.

A structured interview was applied with 33 questions with "yes", "no", "I don't know", or "I don't remember" alternatives about the following topics: 1) age, previous

pregnancies, marital status, education level; 2) current pregnancy planning, number of prenatal appointments; 3) knowledge of basic genetics concepts, etiology and prevention of mental retardation; 4) information sources about mother-fetus health care.

The SPSS 8.0 program was used to create the data basis and develop the statistical analysis. The qualitative variables were compared by the Chi-square test and the quantitative ones by the Student's *t* test, at the 5% significance level.

Results

The mothers' perception about risk factors for mental retardation and (or) birth defects is presented in Table 1. Consanguinity, alcohol consumption and rubella were the most commonly mentioned factors, while folic acid deficiency, toxoplasmosis and maternal age, in this order, were the least mentioned for high risk for child with mental retardation and (or) birth defects.

Concerning the "heel stick test", all the mothers answered they knew it is compulsory, however 20% of those did not know the reason and 42% did not answer when it is the right time to carry out such triage test.

When they were asked if they were familiar with some medical genetic terms, 66% of all could conceptualize hereditary disease, though the minority showed they knew the meaning of prenatal diagnosis (17%) and genetic counseling (8%).

Through the comparison between the group assisted at the health public system (Basic Health Units - BHUs) and the ones assisted at the private system (Private Clinics-PCs), it was possible to show that among the mothers assisted at the BHUs, we could find a predominance of mothers with lower average age ($t= 4,016$, $p< 0,001$), lower education level ($\chi^2= 23,748$, $p< 0,001$), and higher index of non planned pregnancies (79.3%) compared to 45,2% among the women from the private system ($\chi^2= 12,431$, $p< 0,001$). However, both groups had a suitable number of prenatal appointments (an average of 7.09 at the BHUs and 8.57 at the PCs).

The health professionals (doctors and nurses) were the only information source about pregnancy care and mother-fetus health for 29.3% of the BHUs women group, while at the private system this situation represented 11.9% ($\chi^2= 4,301$, $p= 0,038$).

Discussion

Generally speaking, the interviewed mothers' knowledge about the risk factors and prevention of mental retardation was low. In the group, which had their prenatal appointments in the public system, an expressive percentage (60.4%) does not recognize the mother's age as a risk factor for chromosomal trisomy. However, a high percentage have associated consanguinity and alcohol consumption with mental retardation (85% for both), we cannot despise the fact that 15% of this population underestimate such relation. Rubella, an infection of a great teratogenic potential, is also underestimated by 38% of all the mothers, similar of data obtained by Garcias and Schöler-Faccini² (2004).

Other important data were the high unawareness of the embryopathy risk by toxoplasmosis (75%) and of the association between the folic acid deficiency and neural tube defects –NTD (77%), also demonstrated by Henneman⁴ et al. (2004). It must be reminded that in spite of the fact that the Brazilian law determines the addition of such vitamins to the flour, in susceptible women (with previous history of NTd), it is necessary to have an additional supplementation (Grillo e da Silva³, 2003) and the population awareness of this risk factor make it easier to identify the women in risk of having affected children.

The research data also permit to presume that having appointments, even if in an adequate frequency, was not sufficient for the women acquisition of basic notions for the baby's health. This fact reveals that the campaigns and the traditional educational methods were not successful, intensifying the importance to show to the health professional how essential his/her role is in the mothers' orientation about preventive measures.

In summary, the results confirm what have been shown in other studies, even if they correspond to just a simple of the population, and they suggest the necessity of further research in this field. In special, it is important to determine the suitable knowledge level so that the population can make informed decisions about their own health. It is also important to establish a systematic investigation to verify the risk factors prevalence, in order to accomplish preventive actions toward the causes of greater impact in the mental retardation and (or) birth defects reduction.

References

1. Andrade V, Coelho MASM. O processo educacional na promoção de ações comunitárias em Saúde. Rev Bras Cancerol [on line] 1997; 43 (1). Available at : http://www.inca.gov.br/rbc/n_43/v01/artigo4_completo.html [Nov 23, 2005].
2. Garcias GL, Schüler-Faccini L. The beliefs of mothers in Southern Brazil regarding risk-factors associated with congenital abnormalities. Genet Mol Biol 2004; 27 (2): 147-53.
3. Grillo E, da Silva RJM. Neural tube defects and congenital hydrocephalus. Why is prevalence important? J Pediatr (Rio J) 2003; 79 (2): 105-6.
4. Henneman L, Timmermans DR, van der WAL G. Public experience, knowledge and expectations about medical genetics and the use of genetic information. Community Genet 2004; 7 (1): 33-43.
5. Winnick S, Lucas DO, Hartman AL, Toll D. How do you improve compliance? Pediatrics 2005; 115 (6): e718-24.

Table 1. Mothers' perception of risk factors for mental retardation and (or) birth defects.

<i>Alternatives</i>	Basic Health			Private Clinics			Total			Test χ^2 (p)
	Units	% (n)		% (n)			% (n)			
	Yes	No	Dk	Yes	No	DK	Yes	No	DK	
Consanguinity	81,0 (47)	12,1 (07)	6,9 (04)	90,5 (38)	2,4 (01)	7,1 (03)	85,0 (85)	8,0 (08)	7,0 (07)	3,116 (0,211)
Folic acid deficiency	15,5 (09)	-	84,5 (49)	33,3 (14)	-	66,7 (28)	23,0 (23)	-	77,0 (77)	4,366 (0,037)
Alcohol consumption	86,2 (50)	-	13,8 (08)	83,3 (35)	7,1 (03)	9,5 (04)	85,0 (85)	3,0 (03)	12,0 (12)	4,537 (0,103)
Rubella	58,6 (34)	8,6 (05)	32,8 (19)	66,7 (28)	-	33,3 (14)	62,0 (62)	5,0 (05)	33,0 (33)	3,877 (0,144)
Toxoplasmosis	22,4 (13)	6,9 (04)	70,7 (41)	28,6 (12)	7,1 (03)	64,3 (27)	25,0 (25)	7,0 (07)	68,0 (68)	0,518 (0,772)
Maternal age	39,7 (23)	25,9 (15)	34,5 (20)	73,8 (31)	11,9 (05)	14,3 (06)	54,0 (54)	20,0 (20)	26,0 (26)	11,457 (0,003)

DK: Do not Know

10.8.3. MORAES, A. M. S. M.; MAGNA, L. A.; MARQUES-DE-FARIA, A. P.

Prevention of mental retardation. What health professionals and general population know about this issue?

Manuscrito submetido à revista *Genetics in Medicine* em 23/12/2005 para publicação na seção de “*Letters*”. Aceito para publicação em 24/01/2006.

Prevention of mental retardation: What do health professionals and general population know about this issue?

To the Editor:

As a consequence of advances in genetics, demand for clinical genetic services has increased, reinforcing the need for programs toward the management and prevention of genetic diseases and birth defects. However, literature reports have shown that primary health care professionals (HCPs) and the general population do not have an adequate knowledge level about genetics.^{1,2}

Taking into account these issues and considering mental retardation (MR) as a paradigm of clinical genetics, we aimed to explore HCPs' and mothers' knowledge, perceptions and attitudes about genetic and environmental risk factors for this condition.

We carried out a qualitative study with 156 HCPs, encompassing 90 physicians (pediatricians, gynecologists-obstetricians, internists and family practitioners), and 66 nurses. All professionals work in the health municipal service of Maringá, a Brazilian town of 303,550 inhabitants with good health indicators for public and private care. In addition, a structural interview was carried out among 100 mothers who live in the same town and were randomly selected based on the official register of born alive individuals in 2003. Data collection related to the HCPs was carried out from August to December, 2003, and the interviews with the mothers from June to October of the same year. The project was approved by The Ethics Permanent Committee for Researches Involving Human Beings of the State University of Maringá and the informed consent was obtained.

Seventy-five percent of the professionals did not know MR prevalence and 64% did not know the fraction that can be avoided; a noteworthy percentile were not self-confident enough to inform the patients on phenytoine (60, 3%), on ethanol (28, 7%) and on diabetes mellitus (26, 2%) teratogenic effects; 73, 9% are not self-confident in the sense of giving information about the chorionic villus sampling, 58, 7% about the nuchal translucency, and 90% about the triple test. They also answered not having self-assurance for taking family

letters to the editor

history and drawing the pedigree (79.4%). Although they declared that they usually verify the occurrence of MR risk factors, the majority of women interviewed denied this procedure. Considering the mothers' perceptions about risk factors and prevention for mental retardation and/or birth defects, consanguinity, alcohol consumption and rubella were the most commonly mentioned factors (85%, 85%, 62%, respectively), while folic acid deficiency, toxoplasmosis and maternal age, (23%, 25%, 54%, respectively), were the least mentioned as high risk factors for mental retardation. However, all the mothers had a suitable number of prenatal appointments (an average of 7.7).

The results confirm what have been observed in other studies,^{3,4} and they suggest the necessity of adopting major educational efforts at the primary healthcare level to raise awareness of the risk factors associated with mental retardation. Additionally, further research is necessary in this area, especially to determine the population's appropriate knowledge level for taking informed decision about their health, and to establish a systematic investigation to verify the risk factors prevalence, in order to initiate preventive actions toward the causes of greater impact in the reduction of mental retardation and other abnormalities.

Ana Maria Silveira Machado de Moraes, MD¹

Luis Alberto Magna, PhD²

Antônia Paula Marques-de-Faria, PhD²

From the ¹Departamento de Medicina da Universidade Estadual de Maringá, Paraná, Brasil; ²Departamento de Genética Médica da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Estadual de Campinas, São Paulo, Brasil

References

1. Emery I, Watson J, Rusc P, Andersen A. A systematic review of the literature exploring the role of primary care in genetic services. *Fam Pract* 1999;16:326-343.
2. Hemmenich L, Timmermans DR, van der Wal G. Public experience, knowledge and expectations about medical genetics and the use of genetic information. *Community Genet* 2004;7:33-43.
3. Sumneron N, Garrood PVA. The family history in family practice: a questionnaire study. *Fam Pract* 1997;14:285-288.
4. Gattas GL, Schuler Jacqui L. The beliefs of mothers in southern Brazil regarding risk factors associated with congenital abnormalities. *Gen Med Biol* 2003;2:13-153.

10.9. ESTUDO PILOTO

10.0.1. Questionário aplicado aos profissionais de saúde

Ficha nº: _____ (não preencher este campo e não identificar o questionário por qualquer meio)

Data: ____/____/2002

IDENTIFICAÇÃO

1. Profissional: Médico (☐) Enfermeiro (☐)
2. Sexo: Masculino (☐) Feminino (☐)
3. Idade: _____
4. Religião: Sim (☐) Não (☐) Especificar: _____

DADOS SOBRE FORMAÇÃO E ATIVIDADES ATUAIS

5. Ano de conclusão do curso de graduação: _____
6. Pós-graduação *lato sensu*: (especificar) _____
7. Pós-graduação *strictu sensu*: (especificar) _____
8. Desempenha suas atividades em:
Consultório particular (☐) Unidade de Saúde Pública (☐) Ambos (☐)
Hospital particular (☐) Hospital Público (☐) Ambos (☐)

DADOS SOBRE CONHECIMENTO EM GENÉTICA

9. Durante a graduação, teve disciplina de genética? Sim (☐) Não (☐)
10. Carga horária total aproximada? Até 20 h (☐) 21 a 40 h (☐) 41 a 50 h (☐) >50 h (☐)
11. Tem noção sobre a diferença entre gene e cromossomo?
Sim (☐) Não (☐) Mais ou menos (☐)
12. Tem noção sobre herança mendeliana? Sim (☐) Não (☐) Mais ou menos (☐)
13. Tem noção sobre herança multifatorial? Sim (☐) Não (☐) Mais ou menos (☐)
14. Tem noção sobre teratogenicidade? Sim (☐) Não (☐) Mais ou menos (☐)
15. Tem noção sobre técnicas e indicação de diagnóstico pré-natal?
Sim (☐) Não (☐) Mais ou menos (☐)
16. Conhece os testes genéticos disponíveis no momento para pesquisar suscetibilidade a doenças comuns? Sim (☐) Não (☐) Razoavelmente (☐)

17. Já participou de algum tipo de treinamento em genética humana/médica/clínica?

Sim ()

Não ()

18. Lê artigos relacionados a genética humana/médica/clínica? Sim () Não ()

19. Com que frequência? Mensal () Semestral () Anual ()

20. Procedência dos artigos: Revistas científicas () Revistas não científicas ()

DADOS SOBRE CONDOTA NA PRÁTICA CLÍNICA

21. Pacientes com doença genética atendidos por você nos últimos 12 meses:

nenhum () entre 1 e 5 () entre 6 e 10 () mais de 10 () mais de 20 ()

22. Pacientes encaminhados por você para investigação genética nos últimos 12 meses:

nenhum () entre 1 e 5 () entre 6 e 10 () mais de 10 () mais de 20 ()

23. Para você está havendo aumento na demanda por atendimento em genética?

() Sim, toda semana atendo pelo menos 1 paciente em busca de informação genética.

() Sim, pelo menos 1 vez ao mês atendo paciente em busca de informação genética.

() Sim, mas não sei precisar quanto.

() Não, o número de pacientes que buscam por informação genética tem se mantido constante.

() Não, nunca atendi paciente com queixas sobre doença genética.

24. Na consulta de rotina, você faz pesquisa de risco genético na família?

() Sim, na primeira consulta, independente da queixa principal.

() Sim, quando há queixa relacionada a doença genética.

() Sim, quando o paciente refere algum caso de doença genética na família.

() Às vezes, quando tenho tempo.

() Nunca.

25. Você sabe quais doenças estão incluídas no Programa Nacional de Triagem Neonatal no Brasil criado pela portaria GM/MS nº 822/GM de 6/6/2001? Sim () Não ()

26. Especificar quais são do seu conhecimento: _____

27. Existe alguma dificuldade no processo de encaminhamento de paciente a consulta com especialista em genética?

() Sim, para todos.

() Sim, para os pacientes do SUS e outros Convênios.

() Sim, somente para os pacientes do SUS.

() Não, para todos.

OPINIÃO PESSOAL

28. Você acredita que a herança genética tem influência sobre as doenças comuns?

Sim ()

Não ()

29. Qual a sua opinião sobre o impacto das novas tecnologias e avanços na área de diagnóstico e tratamento genético para a medicina? _____

30. Qual a sua opinião sobre a possibilidade dos profissionais da saúde que atuam na atenção primária e secundária desempenharem algum papel no atendimento aos pacientes com doença genética ou com suscetibilidade a desenvolverem doenças genéticas?

31. Como seria essa atuação? _____

32. Você se sente suficientemente preparado para obter a história familiar e desenhar o heredograma? Sim () Não () Razoavelmente ()

33. Você se sente suficientemente preparado para indicar testes genéticos (triagem, diagnóstico pré e pós-natal)?

Sim ()

Não ()

Razoavelmente ()

34. Você se sente suficientemente preparado para explicar para o paciente o resultado de testes genéticos? Sim () Não () Razoavelmente ()

35. Você sente a necessidade de ter maior conhecimento sobre genética para sua prática diária? Sim () Não ()

36. Você quer aprender mais sobre como obter a história familiar, cálculo de risco genético e testes genéticos para suscetibilidade às doenças comuns?

Sim () Não ()

37. Uma vez treinado, gostaria de oferecer consulta de informação genética aos pacientes?

Sim () Não ()

38. Que fatores, na sua opinião, são facilitadores para o atendimento dos pacientes genéticos pelos profissionais da atenção primária?

39. Que fatores, na sua opinião, dificultam o atendimento dos pacientes genéticos pelos profissionais da atenção primária? _____

40. Que métodos poderiam ser utilizados para ajudar os profissionais que atuam na atenção primária e secundária a ampliarem seus conhecimentos em genética?

Fique à vontade para fazer os comentários que achar pertinente à pesquisa, ao tema desenvolvido ou ao questionário.

10.9.2. Entrevista aplicada às mães

Ficha nº: _____

Data: ____/____/____

I. Identificação

- 1- Hospital: (0) HUM (1) HP
- 2- Forma de atendimento: (0) SUS (1) Convênio (2) Particular
- 3- Idade: _____ 4- Paridade: _____
- 5- Estado civil: (0) Casada (1) companheiro fixo (2) solteira
- 6- Escolaridade: _____ (0) incompleto (1) completo
- 7- Renda mensal: (0) < 1SM (1) 1-2SM (2) 3-5SM (3) 6-10SM (4) >10SM

II. Gestação atual

- 8- Gravidez: (0) Planejada (1) Não planejada
- 9- Avaliação médica antes de engravidar: (0) Sim (2) Não

Assinale a(s) alternativa(s) que corresponde(m) à conduta adotada pelo profissional de saúde nessa consulta:

Investigou pela história familiar:

- 10- A existência de pessoas com retardo mental na família. (0) Sim (1) Não
- 11- O nascimento de crianças com anomalias congênitas. (0) Sim (1) Não
- 12- Morte neonatal ou no primeiro ano de vida, de causa indefinida. (0) Sim (1) Não

Investigou os fatores de risco materno:

- 13- Diabetes. (0) Sim (1) Não
- 14- Hipertensão. (0) Sim (1) Não
- 15- Doenças do coração. (0) Sim (1) Não
- 16- Doenças infecciosas. (0) Sim (1) Não
- 17- Uso de bebida alcoólica. (0) Sim (1) Não

18- Abortos anteriores. (0) Sim (1) Não

19- Consangüinidade do casal. (0) Sim (1) Não

Orientou sobre:

20- O risco do uso de medicamentos sem prescrição médica. (0) Sim (1) Não

21- O risco da ingestão de bebidas alcoólicas na gestação. (0) Sim (1) Não

22- A ingestão de dieta balanceada. (0) Sim (1) Não

23- A ingestão de alimentos ricos em ácido fólico. (0) Sim (1) Não

24- Prescreveu ácido fólico. (0) Sim (1) Não

25- Dose: _____

26- Prescreveu sulfato ferroso e vitaminas. (0) Sim (1) Não

27- Orientou sobre o Teste do Pezinho. (0) Sim (1) Não

28- Local das consultas de Pré-natal: (0) UBS (1) Consultório particular

29- Número de consultas de PN:

(0) zero (1) uma (2) duas (3) três (4) quatro (5) cinco (6) seis (7) sete (8) > setembro

Assinale a(s) alternativa(s) que corresponde(m) à conduta adotada pelo profissional de saúde nas consultadas de Pré-natal.

30- A existência de pessoas com retardo mental na família. (0) Sim (1) Não

31- O nascimento de crianças com anomalias congênitas. (0) Sim (1) Não

32- Morte neonatal ou no primeiro ano de vida, de causa indefinida. (0) Sim (1) Não

Investigou os fatores de risco materno:

33- Diabetes. (0) Sim (1) Não

34- Hipertensão. (0) Sim (1) Não

35- Doenças do coração. (0) Sim (1) Não

36- Doenças infecciosas. (0) Sim (1) Não

37- Uso de bebida alcoólica. (0) Sim (1) Não

38- Abortos anteriores. (0) Sim (1) Não

39- Consangüinidade do casal. (0) Sim (1) Não

Orientou sobre:

40- O risco do uso de medicamentos sem prescrição médica. (0) Sim (1) Não

41- O risco da ingestão de bebidas alcoólicas na gestação. (0) Sim (1) Não

42- A ingestão de dieta balanceada. (0) Sim (1) Não

43- A ingestão de alimentos ricos em ácido fólico. (0) Sim (1) Não

44- Prescreveu ácido fólico. (0) Sim (1) Não

45- Dose: _____

46- Prescreveu sulfato ferroso e vitaminas. (0) Sim (1) Não

47- Orientou sobre o Teste do Pezinho. (0) Sim (1) Não

Exames laboratoriais que a mãe sabe que foram realizados no Pré-natal:

48- Ultra-som. (0) Sim (1) Não (2) Não sabe

49- Hemograma: (0) Sim (1) Não (2) Não sabe

50- Tipagem sangüínea. (0) Sim (1) Não (2) Não sabe

51- VDRL. (0) Sim (1) Não (2) Não sabe

52- Sorologia HB. (0) Sim (1) Não (2) Não sabe

53- Sorologia HIV. (0) Sim (1) Não (2) Não sabe

54- Sorologia Rubéola. (0) Sim (1) Não (2) Não sabe

55- Sorologia Toxoplasmose. (0) Sim (1) Não (2) Não sabe

56- Sorologia Citomegalovirose. (0) Sim (1) Não (2) Não sabe

Conhece o motivo pelo qual foram solicitados:

57-Ultra-som. (0) Sim (1) Não (2) Não sabe

- 58- Hemograma: (0) Sim (1) Não (2) Não sabe
- 59- Tipagem sanguínea. (0) Sim (1) Não (2) Não sabe
- 60- VDRL. (0) Sim (1) Não (2) Não sabe
- 61- Sorologia HB. (0) Sim (1) Não (2) Não sabe
- 62- Sorologia HIV. (0) Sim (1) Não (2) Não sabe
- 63- Sorologia Rubéola. (0) Sim (1) Não (2) Não sabe
- 64- Sorologia Toxoplasmose. (0) Sim (1) Não (2) Não sabe
- 65- Sorologia Citomegalovirose. (0) Sim (1) Não (2) Não sabe
- 66- O profissional explicou a razão da realização dos exames. (0) Sim (1) Não

Conhecimento da etiologia e prevenção do retardo mental.

Sabe o significado de:

67. Doenças hereditárias. (0) Sim (1) Não
- 68- Diagnóstico Pré-natal. (0) Sim (1) Não
- 69- Aconselhamento genético. (0) Sim (1) Não

Assinalar quais situações podem estar relacionadas com risco aumentado para o nascimento de criança com defeitos congênitos e (ou) retardo mental.

- 70- Casamento consanguíneo. (0) Sim (1) Não (2) Não sabe
- 71- Ingestão de bebida alcoólica. (0) Sim (1) Não
- 72- Uso de drogas. (0) Sim (1) Não
- 73- Deficiência de ácido fólico. (0) Sim (1) Não
- 74- Idade materna > 35 anos. (0) Sim (1) Não
- 75- Idade paterna > 50 anos. (0) Sim (1) Não
- 76- Toxoplasmose. (0) Sim (1) Não
- 77- Rubéola. (0) Sim (1) Não
- 78- Diabetes mellitus. (0) Sim (1) Não

- 79- Aborto de repetição. (0) Sim (1) Não
- 80- Pessoas com RM na família. (0) Sim (1) Não
- 81- Sabe para que o “Teste do Pezinho” é realizado. (0) Sim (1) Não
- 82- Sabe que doenças são investigadas. (0) Sim (1) Não
- 83- Sabe que o teste é obrigatório. (0) Sim (1) Não
- 84- Recebeu orientações sobre o “Teste do Pezinho”. (0) Sim (1) Não
- 85- Conhece algum alimento rico em ácido fólico. (0) Sim (1) Não
- 86- Qual a principal fonte de informação sobre cuidados na gestação.
- (0) médico
 - (1) enfermeiro
 - (2) mídia (TV, rádio, revistas, jornais)
 - (3) conversa com outras mães
- 87- Informações sobre prevenção de retardo mental e (ou) defeitos congênitos deveriam ser apresentadas para todas as mulheres em idade fértil. (0) Sim (1) Não
- 88- Qual a época mais adequada.
- (0) pré-nupcial
 - (1) antes de engravidar
 - (2) pré-natal
- 89- Espaço para comentários.

10.9.3. Resultados

Profissionais de saúde

A amostra foi constituída por 8 profissionais de saúde, sendo 5 médicos e 3 enfermeiras. A idade variou entre 28 e 50 anos e o tempo de formado entre 5 e 27. As enfermeiras trabalham somente na rede pública de saúde e os médicos na rede pública e privada.

Todos tiveram disciplina de genética na graduação, 4 referiram ler artigos de genética e somente 1 o faz mensalmente, e 1 referiu treinamento em genética.

Cinco questões investigavam conhecimento de terminologia básica em genética e as respostas demonstraram que os 8 participantes afirmaram ter noção sobre gene e cromossomo, mas somente 5 tinham noção sobre herança mendeliana e 4 sobre herança multifatorial. Todos disseram ter noção sobre diagnóstico pré-natal, 4 sobre teratogenicidade, 3 sobre o Programa Nacional de Triagem Neonatal e nenhum respondeu ter conhecimento suficiente sobre testes genéticos preditivos.

Cinco dos profissionais disseram que notaram aumento na demanda por atendimento em genética e o mesmo número respondeu ter encaminhado entre 1 e 5 pacientes para avaliação genética. Sete dos respondentes afirmaram que pesquisam sistematicamente risco genético na família, na maioria das vezes quando a queixa principal tem relação com doença genética; igual número não se sente preparado para obter a história familiar e nenhum referiu estar preparado para indicar ou explicar o resultado de testes genéticos preditivos.

Foram apresentadas 6 questões sobre a opinião do profissional a respeito do impacto da genética para a clínica médica, da possibilidade de desempenharem papel coadjuvante no atendimento a pacientes com doenças genéticas e da forma de atuação, dos fatores facilitadores e limitantes para esse trabalho e dos métodos que poderiam auxiliar esses profissionais no desempenho da tarefa (Quadro 1).

A maioria acredita que os conhecimentos em genética vão auxiliar na compreensão da fisiopatologia de várias doenças e que pacientes com doenças genéticas

podem ser atendidos por profissionais de saúde não especializados em genética médica. Poderiam atuar no processo inicial da investigação diagnóstica, no encaminhamento aos centros de referência, auxiliando na adaptação do paciente, oferecendo informações sobre a doença. Entretanto, reconhecem que não estão habilitados e necessitam educação na área e também apontam a dificuldade para a realização de exames especializados e o desconhecimento de serviços de referência em genética.

Mães

A amostra foi constituída por 41 mulheres com idade entre 14 e 44 anos, número de gestações entre 1 e 9 e entre 4 e 8 consultas de pré-natal (Tabela 1).

Tabela 1. Características da população estudada.

Características	Unidade Básica de Saúde	Consultório Particular ou de Convênio	Total
Idade			
Mínima	14	17	14
Máxima	40	44	44
Média	22,95	28,32	25,83
Desvio padrão	5,78	6,75	6,80
Número de gestações anteriores			
Mínima	1	1	1
Máxima	9	3	9
Média	2,16	1,73	1,93
Desvio padrão	1,98	0,83	1,47
Número de consultas de pré-natal			
Mínima	6	4	4
Máxima	8	8	8
Média	7,26	7,68	7,49
Desvio padrão	0,93	0,89	0,93

46,3% (19) foram atendidas nas unidades públicas de saúde do município, prevalecendo as mulheres com até o primeiro grau de escolaridade; no grupo atendido em clínica particular ou conveniada (22), 63,6% estudaram até o segundo grau e 22,7% têm nível universitário (Tabela 2).

95,1% referiram ter companheiro fixo, 63,4% não planejaram a gestação e somente 12,2% se submeteram a avaliação médica antes de engravidar (Tabela 3).

Tabela 2. Escolaridade da população.

Escolaridade	Unidade Básica de Saúde % (n)	Consultório Particular ou de Convênio % (n)	Total % (n)	Teste χ^2 (p)
Até 1º grau	63,2 (12)	13,6 (03)	36,5 (15)	12,754 (0,005)
2º grau	36,8 (07)	63,6 (14)	51,2 (21)	
3º grau ou superior	-	22,7 (05)	12,2 (05)	
Total	100,0 (19)	100,0 (22)	100,0 (41)	

A maior parte das mães referiu que, durante as consultas de pré-natal, não foi questionada sobre a presença de pessoas com retardo mental na família, sobre crianças com anomalias graves ou sobre possível consangüinidade entre o casal, entretanto, a 67,5% foi perguntado sobre o consumo de bebida alcoólica. Quando essas respostas foram distribuídas em relação ao local de realização do pré-natal (Unidades Básicas de Saúde e Clínicas Particulares ou Conveniadas), não foi observada diferença significativa entre os grupos (Tabela 4).

Tabela 3. Características da população estudada quanto à situação conjugal, ao planejamento da gestação e à avaliação médica pré-concepção.

Características	Unidades Básicas de Saúde % (n)	Consultório Particular ou de Convênio % (n)	Total % (n)	Teste χ^2 (p)
Situação conjugal				
➤ Companheiro fixo	89,5 (17)	100,0 (22)	95,1 (39)	
➤ Companheiro ocasional	10,5 (02)	-	4,9 (02)	2,435 (0,119)
Total	100,0 (19)	100,0 (22)	100,0 (41)	
Planejamento da Gestação				
➤ Sim	21,1 (04)	50,0 (11)	36,6 (15)	3,682 (0,055)
➤ Não	78,9 (15)	50,0 (11)	63,4 (26)	
Total	100,0 (19)	100,0 (22)	100,0 (41)	
Avaliação médica pré-concepção				
➤ Sim	-	22,7 (05)	12,2 (05)	4,918 (0,027)
➤ Não	100,0 (19)	77,3 (17)	87,8 (36)	
Total	100,0 (19)	100,0 (22)	100,0 (41)	

Tabela 4. Atitude dos profissionais de saúde, durante as consultas de pré-natal, sobre determinados fatores de risco para retardo mental e (ou) defeitos congênitos, de acordo com o local das consultas.

Fatores de risco	Investigou fatores de risco?						Teste χ^2 (p)
	Unidade Básica de Saúde % (n)		Consultório		Total % (n)		
			Particular ou de Convênio % (n)				
	Sim	Não	Sim	Não	Sim	Não	
Familiar com retardo mental	42,1 (08)	57,9 (11)	22,7 (05)	77,3 (17)	31,7 (13)	68,3 (28)	1,768 (0,184)
Criança com defeito congênito grave	36,8 (07)	63,2 (12)	18,2 (04)	81,8 (18)	26,8 (11)	73,2 (30)	1,808 (0,179)
Consangüinidade parental	21,1 (04)	78,9 (15)	14,3 (03)	85,7 (18)	17,5 (07)	82,5 (33)	0,316 (0,574)
Consumo de álcool durante a gestação	63,2 (12)	36,8 (07)	71,4 (15)	28,6 (06)	67,5 (27)	32,5 (13)	0,311 (0,577)

A maioria recebeu orientação sobre o risco do uso de medicamentos sem prescrição médica (90,2%), sobre o risco da ingestão de bebida alcoólica na gestação (78,0%), sobre a importância da ingestão de dieta balanceada (80,5%), porém, somente 9,8% das mães referiram ter recebido orientação sobre alimentos ricos em ácido fólico (Tabela 5).

A 87,8% das mulheres foi prescrito vitaminas, mas somente a 14,6% foi receitado ácido fólico (Tabela 6).

Médicos foram a principal fonte de informação sobre cuidados na gestação para 34,1% das mulheres; enfermeiras foram a principal fonte para 9,8% das mães e 56,1% destas, tiveram na mídia a principal fonte de informação (Tabela 7).

Tabela 5. Atitude dos profissionais de saúde, durante as consultas de pré-natal, sobre determinadas situações de risco para retardo mental e (ou) defeitos congênitos, de acordo com o local das consultas.

Situações apresentadas	Orientou sobre as situações de risco?						Teste χ^2 (p)
	Unidade Básica de Saúde % (n)		Consultório		Total % (n)		
			Particular ou de Convênio % (n)				
	Sim	Não	Sim	Não	Sim	Não	
Uso de medicamentos sem prescrição médica.	84,2 (16)	15,8 (03)	95,5 (21)	4,5 (01)	90,2 (37)	9,8 (04)	1,464 (0,226)
Ingestão de bebida alcoólica.	89,5 (17)	10,5 (02)	68,2 (15)	31,8 (07)	78,0 (32)	22,0 (09)	2,968 (0,100)
Dieta balanceada.	68,4 (13)	31,6 (06)	90,9 (20)	9,1 (02)	80,5 (33)	19,5 (08)	3,283 (0,070)
Alimentos ricos em ácido fólico.	-	100,0 (19)	18,2 (04)	81,8 (18)	9,8 (04)	90,2 (37)	3,828 (0,050)

Tabela 6. Atitude dos profissionais de saúde, durante as consultas de pré-natal, quanto à prescrição de suplemento vitamínico.

Medicamento	Prescreveu suplemento vitamínico?						Teste χ^2 (p)
	Unidade Básica de Saúde % (n)		Consultório		Total % (n)		
			Particular ou de Convênio % (n)				
	Sim	Não	Sim	Não	Sim	Não	
Ácido fólico	-	100,0 (19)	27,3 (06)	72,7 (16)	14,6 (06)	85,4 (35)	6,070 (0,014)
Complexo vitamínico	89,5 (17)	10,5 (02)	86,4 (19)	13,6 (03)	87,8 (36)	12,2 (05)	0,092 (0,762)

A maioria das mulheres que realizaram pré-natal na rede particular respondeu saber o significado de doença hereditária, ao contrário das atendidas na rede pública; porém, desconhece o significado de diagnóstico genético pré-natal e de aconselhamento genético (Tabela 8).

Tabela 7. Principal fonte de informações sobre cuidados na gestação, segundo as mães.

Principal fonte de informação	Unidade Básica de Saúde % (n)	Consultório Particular ou de Convênio % (n)	Total % (n)	Teste χ^2 (p)
Médico	36,8% (07)	31,8% (07)	34,1% (14)	5,376 (0,146)
Enfermeira	15,8% (03)	4,5% (01)	9,8% (04)	
Mídia	5,3% (01)	31,8% (07)	19,5% (08)	
Conversa com outras pessoas	42,1% (08)	31,8% (07)	36,6% (15)	

Tabela 8. Conhecimento das mães sobre alguns termos básicos de genética médica.

Alternativas	Unidade Básica		Consultório		Total % (n)		Teste χ^2 (p)
	de Saúde % (n)		Particular ou de Convênio % (n)				
	Sim	Não	Sim	Não	Sim	Não	
Doença hereditária	36,8 (07)	63,2 (12)	90,9 (20)	9,1 (02)	65,9 (27)	34,1 (14)	13,254 ($<0,001$)
Diagnóstico genético pré-natal	-	100,0 (19)	27,3 (06)	72,7 (16)	14,6 (06)	85,4 (35)	6,070 (0,014)
Aconselha- mento genético	-	100,0 (19)	-	100,0 (22)	-	100,0 (42)	

A maior parte acredita que as situações onde ocorre consangüinidade entre o casal, ingestão de bebida alcoólica pela gestante ou infecção pelo vírus da rubéola durante a gestação podem estar associadas a risco mais elevado para ter filhos com retardo mental. Sobre as demais situações apresentadas, a maioria desconhece a relação entre a deficiência de ácido fólico e a ocorrência de defeitos de fechamento do tubo neural e, percentagem relativamente elevada, não associa toxoplasmose ao retardo mental. Sobre a idade materna, 31,7% não acredita que mulheres acima dos 35 anos tenham risco aumentado para filhos com SD (Tabela 9).

Tabela 9. Respostas das mães ao serem questionadas sobre algumas situações de risco elevado para ter filhos com retardo mental.

Situações	A situação apresentada apresenta risco aumentado para ter filho com retardo mental?						
	Unidade		Consultório		Total % (n)		Teste χ^2 (p)
	Básica de		Particular ou de				
	Saúde % (n)		Convênio % (n)				
	Sim	Não	Sim	Não	Sim	Não	
Consanguinidade parental	94,7 (18)	5,3 (01)	95,5 (21)	4,5 (01)	95,1 (39)	4,9 (02)	0,011 (0,915)
Ingestão de bebida alcoólica pela gestante	94,7 (18)	5,3 (01)	77,3 (17)	22,7 (05)	85,4 (35)	14,6 (06)	2,489 (0,115)
Rubéola durante a gravidez	57,9 (11)	42,1 (8)	77,3 (17)	22,7 (05)	68,3 (28)	31,7 (13)	1,768 (0,184)
Deficiência materna de ácido fólico	10,5 (02)	89,5 (17)	22,7 (05)	77,3 (17)	17,1 (07)	82,9 (34)	1,072 (0,301)
Toxoplasmose durante a gravidez	36,8 (07)	63,2 (12)	72,7 (16)	27,3 (06)	56,1 (23)	43,9 (18)	5,331 (0,021)
Idade materna acima de 35 anos	52,6 (10)	47,4 (09)	81,8 (18)	18,2 (04)	68,3 (28)	31,7 (13)	4,011 (0,045)

Interrogadas sobre o Teste do Pezinho, a maioria tem conhecimento de que existe uma portaria do Ministério da Saúde garantindo a realização do teste a todas as crianças nascidas em território nacional, entretanto não receberam nenhuma orientação de profissional de saúde sobre este teste (Tabela 10).

Tabela 10. Respostas das mães sobre o Teste do Pezinho.

Alternativas	Unidade		Consultório		Total % (n)		Teste χ^2 (p)
	Básica de Saúde % (n)		Particular ou de Convênio % (n)				
	Sim	Não	Sim	Não	Sim	Não	
Sabe que existe portaria do Ministério da Saúde garantindo a realização do teste a todos os recém- nascidos?	89,5 (17)	10,5 (02)	90,9 (20)	9,1 (02)	90,2 (37)	9,8 (04)	0,024 (0,877)
O profissional de saúde orientou sobre o Teste do Pezinho?	21,1 (4)	78,9 (15)	18,2 (04)	81,8 (18)	19,5 (08)	80,5 (33)	0,054 (0,817)

Quadro 1. Opinião dos profissionais de saúde.

	Médicos	Enfermeiros
(29) Qual sua opinião sobre o impacto da genética na clínica médica?	“Síndromes genéticas levam a deficiências imunológicas, motoras, malformações, ocorrendo, portanto, doenças secundárias”. “Importante, e cada vez mais ganhando espaço” “No estágio atual de conhecimento, acho que o impacto da genética na clínica médica ainda está por acontecer”. “Influencia várias patologias, refletindo no tratamento e aspectos sociais e cotidianos do paciente”. “Acredito que com as novas descobertas em citogenética e biologia molecular, várias doenças serão melhor compreendidas e certamente o tratamento mais específico”	“Acho que muitos dos problemas que temos hoje são resultados de mutações genéticas causadas pelo excesso de exposição a radiação, medicação, etc., coisa que não tinha antigamente”. “Diagnóstico precoce de patologias pré-existentes ou fator genético para desenvolvimento de doenças genéticas”.
(30) Qual sua opinião sobre a possibilidade dos profissionais da saúde que atacam na atenção primária e secundária desempenharem algum papel no atendimento aos pacientes com doença genética ou com suscetibilidade a desenvolverem doença genética?	“Importante para prevenção de outras doenças (secundárias) e orientação sobre atuação nas limitações da síndrome”. “Seria adequado no sentido desse profissional ser capaz de reconhecer patologias de cunho genético e encaminhá-las de forma adequada”. “É importante que saibam identificar os casos de doenças possíveis de terem componente genético para poderem encaminhá-las para avaliação específica”. “De grande importância e oportuna”. “Seria muito interessante pois acredito que muitos diagnósticos estão deixando de ser feitos ou o são tardia-mente”.	“Desde que tenham bom treinamento sobre o assunto, acho muito bom”. “Seria muito bom, mas não temos preparo e treinamento para isto”. “Importante para fazer uma espécie de triagem para os serviços especializados”.
(31) Como seria essa atuação?	“Orientando sobre vacinação; encaminhando para tratamento especializado” “Realizando o diagnóstico, suspeita inicial e passando a seguir o caso ao profissional competente para conduzi-lo”. “Encaminhá-los para avaliação específica”. “Propiciando aconselhamento genético”. “Realização de anamnese dirigida, exame físico detalhado e orientação específica sobre cada paciente, de acordo com recomendações do especialista”.	“Detecção, encaminhamento, acompanhamento e orientação”. “Adaptação da pessoa na sociedade, sem discriminação”. “Fazendo uma assistência integral, perceberia a necessidade de encaminhamentos ao serviço especializado através de realização de história familiar e pregressa.”

Quadro 1. Opinião dos profissionais de saúde (Continuação)

	MÉDICOS	ENFERMEIROS
(38) Que fatores, na sua opinião, são os facilitadores para o atendimento dos pacientes genéticos pelos profissionais da atenção primária?	“Que houvesse serviço para referência”. “Em Maringá, especificamente, existem várias equipes de PSF que atendem áreas delimitadas de residência com os respectivos habitantes (famílias); então não é difícil entrevistar e examinar os familiares em loco.” “Primeiro, terem conhecimento específico e direcionado para este atendimento e, depois, ter algo ou algum benefício vinculado ao seu trabalho que funcionasse como uma motivação para este atendimento específico.” “Facilidades de contato, isto do acesso do paciente ao profissional de atenção primária ser maior do que o acesso à atuação secundária ou terciária, com possibilidade de estabelecer uma relação médico-paciente mais efetiva.” “Conhecimento básico e treinamento; cursos de atualização.”	“O fato de atendermos grande número de pacientes, geralmente de baixa renda que não seriam captados facilmente em outros locais.” “Ampliação da rede com implantação do PSF; facilidade de atendimento.” “Fácil acesso da população ao profissional; maior divulgação e conscientização do profissional com relação à prática; ampliação do número de pacientes avaliados e encaminhados
(39) Que fatores, na sua opinião, dificultam o atendimento dos pacientes genéticos pelos profissionais da atenção primária?	“Falta de estrutura e conhecimento teórico na área.” “Falta de conhecimento pelo profissional de atenção primária; envolvimento do profissional da atenção primária com múltiplas situações clínicas bem mais frequentes, sobrecarregando-o e fazendo com que ele coloque este atendimento em segundo plano.” “Desmotivação; desinformação.” “Falta de preparo dos mesmos.” “Falta de serviço para encaminhamento e pouco conhecimento na área.”	“Falta de conhecimento e informação, além da dificuldade em realizar encaminhamentos se necessário.” “Falta de treinamento e capacitação.” “Não ter como pesquisar o problema (exames); falta de pessoal especializado no SUS.”

Quadro 1. Opinião dos profissionais de saúde (Continuação)

	MÉDICOS	ENFERMEIROS
(40) Que métodos poderiam ser utilizados para ajudar os profissionais a ampliarem seus conhecimentos em genética?	“Cursos e orientação por ser-viço de referência.” “De início, acho importante que especialistas selecionem casos e os tragam para discussão com os profissionais da rede em reuniões, oficinas ou grupos de estudo em que possam ver os casos e analisarem o que já foi feito para se chegar ao diagnóstico. Eventos interativos como seminários, filmes e outros.” “Cursos de informação básica e cursos de aperfeiçoamento; vinculação a programas de âmbito nacional e para os profissionais ligados à instituição de ensino, programas vinculados a projetos de ensino, ex-tensão e pesquisa.” “Informá-lo (forná-lo) com treinamento específico; estabelecer meio de comunicação com contra-referência; facilitar o encaminhamento dos casos suspeitos para atenção especializada.” “Informativos, cursos, palestras.”	“Cursos, treinamento.” “Curso de capacitação, materiais sobre o assunto e conscientização da importância do assunto.” “Divulgação dos canais existentes para encaminhamentos; treinamento dos profissionais.”
Comentários.	“Achei o questionário longo e subjetivo. A Questão 23 não acho que o paciente “busca” por atendimento genético de livre vontade. Sempre são indicados por outros profissionais. Acho que vai ser difícil para o pesquisador avaliar as questões abertas. Acredito que as respostas serão vagas e de difícil apreciação.” “Achei importante, oportuno e atual o tema.” “Via e-mail é mais fácil de responder e rápido. Na pergunta 21, sugiro especificar quais.”	“Acho interessante este trabalho, devido a genética ser assunto atual e que poucos têm conhecimento mais aprofundado.” “Este tema é valioso e necessita de maior divulgação para os profissionais e população. Na maioria dos casos facilita responder por e-mail.”