



**UNIVERSIDADE METROPOLITANA DE SANTOS -
UNIMES PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO
MESTRADO PROFISSIONAL EM SAÚDE E MEIO
AMBIENTE**

SIMONE DE SOUZA ZUÑEGA DE BRITO

**ATENDIMENTO AMBULATORIAL MULTIPROFISSIONAL NA
ATENÇÃO AO PACIENTE COM DOENÇA GENÉTICA E/OU
TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA
(TEA): MODELO UNIMES NA REGIÃO LITORÂNEA DE SÃO
PAULO**

Santos, SP

2024

SIMONE DE SOUZA ZUÑEGA DE BRITO

**ATENDIMENTO AMBULATORIAL MULTIPROFISSIONAL NA
ATENÇÃO AO PACIENTE COM DOENÇA GENÉTICA E/OU
TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA
(TEA): MODELO UNIMES NA REGIÃO LITORÂNEA DE SÃO
PAULO**

Dissertação de Mestrado Profissional apresentada ao Programa de *Stricto Sensu* de Saúde e Meio Ambiente da Universidade Metropolitana de Santos, para obtenção do título de Mestre.

Orientadora: Prof^a Dr^a Mileny Esbravatti
Stephano Colovati.

Co-orientadora: Prof^a Dr^a Paula Andrea De
Santis Bastos

Santos, SP

2024

FICHA CATALOGRÁFICA - BIBLIOTECA DA UNIMES

Bibliotecário: Vanessa Laurentina Maia – CRB-871/97

B862a BRITO, Simone de Souza Zuñega de

Atendimento ambulatorial multiprofissional na atenção ao paciente com doença genética e/ou transtorno do espectro autista (tea): Modelo unimes na Região Litorânea de São Paulo. / SIMONE de Souza Zuñega de Brito. – Santos, 2024.
61 f.

Orientador: Profa. Dr^a Mileny Esbravatti Stephano Colovati

Coorientador: Prof^a Dr^a Paula Andrea De Santis Bastos

Dissertação PROGRAMA DE *STRICTO SENSU* EM SAÚDE E MEIO AMBIENTE DA UNIVERSIDADE METROPOLITANA DE SANTOS, Universidade Metropolitana de Santos, 2024.

1. Doenças genéticas. 2. Transtorno do espectro autista. 3. Atendimento multiprofissional. 4. Baixada Santista

I. *COLOVATI STEPHANO ESBRAVATTI, MILENY*. II. Universidade Metropolitana de Santos. III. Atendimento ambulatorial multiprofissional na atenção ao paciente com doença genética e/ou transtorno do espectro autista (TEA): Modelo UNIMES na Região Litorânea do Estado de São Paulo.

CDD:618.928982

Título em inglês: Multidisciplinary outpatient care for patients with genetic disease and/or autism spectrum disorder (ASD): Unimes Model in Coastal Region of São Paulo.

Keywords: 1. Genetic disease;

2. Autism Spectrum Disorder;

3. Multidisciplinary outpatient;

4. Santos.



UNIVERSIDADE METROPOLITANA DE SANTOS
Mantida pelo Centro de Estudos Unificados Bandeirante

FUNDADORA

Prof^ª. Rosinha Garcia de Siqueira Viegas

MANTENEDOR

Prof. Rubens Flávio de Siqueira Viegas Júnior

REITORIA

Prof^ª. Renata Garcia de Siqueira Viegas

Reitora

Prof^ª. Elaine Marcílio Santos

Pró-Reitora Acadêmica

Prof. Gustavo Duarte Mendes

Direção Acadêmica

Coordenador do Programa de Mestrado de Saúde e Meio Ambiente

PROGRAMA DE STRICTO SENSU EM SAÚDE E MEIO AMBIENTE DA UNIVERSIDADE METROPOLITANA DE SANTOS

BANCA EXAMINADORA E ATA DE DEFESA DA DISSERTAÇÃO DE MESTRADO PROFISSIONAL

A sessão pública de defesa da dissertação de mestrado profissional intitulada de “ ATENDIMENTO AMBULATORIAL MULTIPROFISSIONAL NA ATENÇÃO AO PACIENTE COM DOENÇA GENÉTICA E/OU TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA (TEA): MODELO UNIMES NA REGIÃO LITORÂNEA DE SÃO PAULO”, do discente SIMONE DE SOUZA ZUÑEGA DE BRITO, orientado pelo Prof. Dr. MILENY ESBRAVATTI STEPHANO COLOVATI , foi realizada na data abaixo informada no anfiteatro do Programas de Stricto Sensu da Universidade Metropolitana de Santos, tendo o candidato cumprido, previamente, todas as exigências regimentais do Programa de Stricto Sensu de Saúde e Meio Ambiente, de acordo com a secretaria de pós-graduação da instituição. Realizada a apresentação da dissertação e arguição do publica do candidato, os membros da banca em reunião fechada deliberam e emitiram parecer abaixo.

Banca examinadora:	Resultado:	Assinatura
Prof. Dra. Mileny Esbravatti Stephano Colovati	<input type="checkbox"/> Aprovado <input type="checkbox"/> Reprovado	
Prof. Dra. Miriam Aparecida Boim	<input type="checkbox"/> Aprovado <input type="checkbox"/> Reprovado	
Prof. Dra. Andrea Cristina Moraes Malinverni	<input type="checkbox"/> Aprovado <input type="checkbox"/> Reprovado	

Homologação do resultado pelo presidente da banca examinadora:

Aprovado Reprovado

Prof. Dra. Mileny Esbravatti Stephano Colovati

Presidente da banca examinadora

Data da defesa: 06/06/2024

**PROGRAMA DE STRICTO SENSU EM SAÚDE E MEIO AMBIENTE DA
UNIVERSIDADE METROPOLITANA DE SANTOS**

FICHA DE CLASSIFICAÇÃO DO PROJETO

Título do projeto: ATENDIMENTO AMBULATORIAL MULTIPROFISSIONAL NA ATENÇÃO AO PACIENTE COM DOENÇA GENÉTICA E/OU TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA (TEA): MODELO UNIMES NA REGIÃO LITORÂNEA DE SÃO PAULO

Linha de Pesquisa: Vigilância Epidemiológica, Sanitária e Doenças em Cidades Litorâneas com atividade portuária e petroquímica.

Classificação da Dissertação:

Critério	Justificar
Inserção social e econômico prevista:	Conscientização dos profissionais em saúde e governantes da Baixada Santista sobre a importância do atendimento multiprofissional e acompanhamento terapêutico e clínico aos portadores de TEA e/ou doenças genéticas raras. Reforçar a necessidade da implementação de políticas públicas, sociais e medidas de promoção à saúde, considerando o impacto mundial da prevalência de TEA e doenças genéticas raras e suas comorbidades, mortalidade e impacto em saúde.
Impacto – potencial:	ALTO
Aplicabilidade - Abrangência potencial:	ALTA APLICABILIDADE
Aplicabilidade – Replicabilidade:	ALTA REPLICABILIDADE
Inovação:	Implantação de atendimento multiprofissional aos portadores de TEA e/ou doenças genéticas raras na Baixada Santista, modelo UNIMES.
Complexidade:	ALTA

DEDICATÓRIA

A Deus

A

minha saudosa mãe

Conceição de Souza

Zuñega (In memorian)

Ao

meu saudoso pai Ariosto

Moya Zuñega (In memorian)

Ao

meu amado marido Elvis

Aos meus amados filhos João Victor e David

Minha família: minha base.

AGRADECIMENTOS

À minha orientadora, Prof.^a Dra. Mileny Esbravatti Stephano Colovati, por sempre me inspirar em nossas aulas e encontros de orientação. Por ser um exemplo de pesquisadora, de humildade e de amor à educação. Por nos incentivar a avançar sempre na busca por uma ciência de qualidade, respeito e capricho “artesanal como uma lâmina laboral”. A ela, todo o meu carinho, respeito e admiração.

À minha querida amiga e coordenadora Elaine Giovaninni, pelo apoio, ajuda e dedicação, sempre me compreendendo, me encorajando à continuar e torcendo pelo meu sucesso.

Às minhas colegas docentes da Faculdade do Litoral Sul Paulista – FALS, pela paciência com minha inexperiência.

À linda, maravilhosa, **Mulher Maravilha** Magda Cadinelli, por cuidar de todos nós, mestrandos, com carinho e zelo, nos orientando sempre com muito amor e dedicação.

À doce Tania e demais meninas da equipe do Ambulatório de Genética da UNIMES, por toda dedicação e cooperação, e paciência comigo e com os demais na realização deste trabalho.

Aos meus alunos e ex-alunos por serem inspiração para que eu continue na docência.

Aos alunos da Faculdade de Medicina da UNIMES, pela ajuda e dedicação durante a pesquisa. Sucesso e uma carreira linda à vocês.

EPIGRAFE

“porque para Deus nada será impossível.”

Lucas, 1:37

RESUMO

INTRODUÇÃO: Um dos maiores desafios aos profissionais de saúde é o conhecimento da etiologia genética das doenças e o atendimento personalizado aos pacientes com doenças genéticas e TEA. Para isso, um fluxograma multiprofissional em genética é essencial para aprimorar o diagnóstico e conduta terapêutica. **OBJETIVO:** Caracterizar o perfil dos atendimentos aos pacientes com suspeita de doença genética e/ou TEA, provenientes do Ambulatório de Especialidades Médicas da UNIMES, estabelecendo o fluxograma de atendimento ambulatorial multiprofissional em genética médica UNIMES. **MÉTODOS:** Foram analisados 622 prontuários dos pacientes com suspeita de doença genética e/ou TEA dos 105.033 pacientes atendidos no Ambulatório de Especialidades Médicas Rosinha Viegas da UNIMES, no período de 2005 a 2023. **RESULTADOS:** Na análise dos prontuários, observamos que a maioria dos pacientes eram provenientes da cidade de Santos (176), São Vicente (91), Guarujá (71), Praia Grande (49), Cubatão (31), Bertioga (26) e outros. Os profissionais médicos e de saúde que mais encaminharam os pacientes foram: pediatra (151), neuropediatra (75) e endócrino pediatra (75); além das outras especialidades. Ao considerarmos o acompanhamento dos casos, 74% dos pacientes receberam conclusão diagnóstica e 26% não retornaram sem conclusão diagnóstica no serviço de genética da UNIMES, o que se tornou uma limitação ao nosso estudo. No ano de 2019 verificamos um aumento no número de atendimentos de TEA no ambulatório de genética da UNIMES, sendo que a cidade de Santos apresentou mais casos (14), seguida por Guarujá (11), Praia Grande (7) e São Vicente (7). **DISCUSSÃO:** À partir dos resultados deste estudo, podemos considerar na região litorânea do estado de São Paulo, a necessidade de profissionais especialistas em genética e serviços em saúde que realizam o atendimento ambulatorial-laboratorial para a demanda de paciente com doenças genéticas e/ou TEA, sendo o Ambulatório de Especialidades Médicas da UNIMES referência no atendimento multiprofissional para esta população, incluindo atendimento com diferentes especialidades em saúde. É de suma importância que os poderes públicos dos municípios consigam implementar equipes multiprofissionais nos serviços de saúde, facilitando o acesso dos pacientes com doenças genéticas e/ou TEA, reduzindo o absenteísmo, melhorando o acompanhamento clínico-laboratorial e terapias; além de reduzir o tempo para diagnóstico e conclusão dos casos, beneficiando pacientes, familiares e sistema de saúde. **CONCLUSÃO:** Nosso modelo de fluxograma da UNIMES é pertinente para o atendimento ambulatorial personalizado aos pacientes com doença genética e/ou TEA dentro dos municípios da região litorânea do estado de São Paulo. O atendimento multiprofissional em genética é necessário, garantindo o diagnóstico, aconselhamento genético, intervenções e acompanhamento terapêuticos precoces e adequados em saúde aos pacientes na região litorânea do estado de São Paulo.

PALAVRAS CHAVE: Doenças genéticas; Transtorno do espectro autista; Atendimento multiprofissional; Santos.

ABSTRACT

INTRODUCTION: One of the biggest challenges for healthcare professionals is knowledge of the genetic etiology of diseases and personalized care for patients with genetic diseases and ASD. To this end, a multidisciplinary flowchart in genetics is essential in care to speed up diagnosis and therapeutic management. **OBJECTIVE:** To characterize the profile of care for patients with suspected genetic disease and/or ASD, coming from the UNIMES Medical Specialties Outpatient Clinic, establishing the flowchart of multidisciplinary outpatient care in medical genetics UNIMES. **METHODS:** We analyzed 622 medical records of patients with suspected genetic disease and/or ASD of the 105.033 patients treated at the Rosinha Viegas Medical Specialties Outpatient Clinic at UNIMES, from 2005 to 2023. **RESULTS:** In the analysis of the medical records, we observed that the city of Santos benefited most in terms of care with 176 patients treated, followed by São Vicente (91), Guarujá (71), Praia Grande (49), Cubatão (31), Bertioga (26) and others. The medical and health professionals who referred the most patients were: pediatrician (151), neuropediatrician (75) and pediatric endocrinologist (75); in addition to other specialties. When considering the follow-up of cases, 74% of patients received a diagnostic conclusion and 26% did not return and/or remained without a diagnostic conclusion at the UNIMES genetics service, which became a limitation to our study. In 2019, we saw an increase in the number of ASD consultations at the UNIMES genetics outpatient clinic, with the city of Santos presenting the most cases (14), followed by the municipalities of Guarujá (11), Praia Grande (7) and São Vicente (7). **DISCUSSION:** Based on the results of this study, we can consider that in coastal region, is necessary professionals specializing in genetics and health services that provide outpatient-laboratory care to patients with genetic diseases and/or ASD, with the Outpatient Clinic being UNIMES Medical Specialties are a reference in multidisciplinary care for this population, including care with different health specialties. It is extremely important that public authorities in municipalities are able to implement multidisciplinary teams in health services, facilitating access for patients with genetic diseases and/or ASD, reducing absenteeism, improving clinical-laboratory monitoring and therapies; in addition to reducing the time for diagnosis and conclusion of cases, benefiting patients, families and the healthcare system. **CONCLUSION:** Our UNIMES flowchart model is relevant for personalized outpatient care for patients with genetic disease and/or ASD within the municipalities of coastal region. Multidisciplinary care in genetics is necessary, guaranteeing diagnosis, genetic counseling, early and adequate therapeutic interventions and monitoring in health for patients in coastal region.

KEYWORDS: Genetic diseases; Autism spectrum disorder; Multidisciplinary service; Santos.

LISTA DE GRÁFICOS

Gráfico 1. Municípios na Baixada Santista de origem dos portadores de TEA e/ou doenças enéticas	26
Gráfico 2. Especialidades em saúde dos serviços de saúde da Baixada Santista que encaminharam os portadores de TEA e/ou doenças genéticas para o ambulatório de Especialidades Médicas da UNIMES.....	27
Gráfico 3. Ano de ingresso dos portadores de TEA e/ou doenças genéticas no ambulatório de Especialidades Médicas da UNIMES.....	28
Gráfico 4. Suspeita clínica dos portadores de TEA e/ou doenças genéticas atendidos no ambulatório de Especialidades Médicas da UNIMES.....	29
Gráfico 5. Suspeita clínica dos portadores de TEA e/ou doenças genéticas atendidos no ambulatório de Especialidades Médicas da UNIMES	30
Gráfico 6. Suspeita clínica dos portadores de TEA e/ou doenças genéticas atendidos no ambulatório de Especialidades Médicas da UNIMES	31
Gráfico 7. Suspeita clínica dos portadores de TEA e/ou doenças genéticas atendidos no ambulatório de Especialidades Médicas da UNIMES.....	32
Gráfico 8. Suspeita clínica dos portadores de TEA e/ou doenças genéticas atendidos no ambulatório de Especialidades Médicas da UNIMES.....	33
Gráfico 9. Exames genéticos solicitados aos pacientes com suspeita de TEA e/ou doenças genéticas no ambulatório de Especialidades Médicas da UNIMES.	34
Gráfico 10. Conclusão diagnóstica dos pacientes com suspeita de TEA e/ou doenças genéticas no ambulatório de Especialidades Médicas da UNIMES	34
Gráfico 11. Especialidades para as quais os pacientes foram encaminhados para acompanhamento no ambulatório de Especialidades Médicas da UNIMES e serviços de saúde da Baixada.....	35
Gráfico 12. Incidência de casos de TEA por ano de atendimento no ambulatório de Especialidades Médicas da UNIMES.....	36
Gráfico 13. Casos de TEA encaminhados por município da Baixada Santista para o ambulatório de Especialidades Médicas da UNIMES.....	36

LISTA DE QUADROS

Quadro 1. Níveis de gravidade para transtorno do espectro autista	19
--------------------------------------------------------------------------------	----

Sumário

1. INTRODUÇÃO	15
2. REVISÃO DE LITERATURA	16
2.1 Doenças genéticas.....	16
2.1.1 Doenças genéticas raras.....	16
2.1.2 Diagnóstico das doenças genéticas.....	17
2.1. Transtorno do Espectro Autista (TEA).....	18
2.3. Políticas Nacionais de Atenção às pessoas com doenças raras e TEA.....	21
2.3.1. Portaria GM/MS nº 199 de 30/01/2014: DIRETRIZES PARA ATENÇÃO INTEGRAL ÀS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS NO SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE.....	21
2.3.2 Política Nacional de Proteção aos Direitos da pessoa com Transtorno do Espectro Autista (Lei 12764/2012).....	21
2.4. Aconselhamento genético.....	22
3. OBJETIVOS	23
3.1 Objetivo principal.....	23
3.2 Objetivos secundários.....	23
4 MÉTODOS	24
4.1. Comitê de Ética.....	24
4.2. Casuística.....	24
4.3. Desenho do estudo e análise dos dados.....	25
5. RESULTADOS	26
5.1. Fluxograma de atendimento multiprofissional	37
6. PRODUTOS GERADOS	38
7. DISCUSSÃO	43
8. CONCLUSÃO	46
9. REFERÊNCIAS	47
10. ANEXOS	52

1. INTRODUÇÃO

O objetivo principal da genética humana é identificar variações na sequência do DNA humano, relacionadas com a manifestação e progressão das doenças humanas 1. Nas últimas duas décadas, o progresso tecnológico da ciência genômica possibilitou o diagnóstico e compreensão de muitas dessas doenças, impulsionando o desenvolvimento de novas estratégias ambulatoriais, preventivas e terapêuticas.^{1, 2,3}

Milhares de vidas são afetadas por, aproximadamente, 12.000 doenças genéticas. Individualmente, cada uma dessas doenças atinge uma pequena proporção da população, o que a caracteriza como “doença rara”, afetando globalmente 400 milhões de indivíduos, com prevalência de 1 em 2.500 indivíduos.^{2,4} Sendo que, as doenças genéticas resultam em importantes implicações fenotípicas, constantes admissões hospitalares e, muitas vezes são letais.^{2,4,5} A diversidade de variantes nos genes aumenta dramaticamente o risco de TEA, sendo que a prevalência de alterações do espectro do autismo aumentou progressivamente nas últimas duas décadas, não surgindo marcadores de diagnóstico claros e medicamentos especificamente direcionados para a condição.⁶

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é uma doença multifatorial, incluindo a influência de fatores genéticos, epigenéticos e ambientais. É caracterizado por alteração no neurodesenvolvimento, comprometendo sinaptogênese e conectividade neuronal, prejudicando, principalmente, a interação social e comunicação do indivíduo.^{3,4} O TEA afeta cerca de 2% das crianças em uma proporção de 4:1 entre homens e mulheres e estimativa de herdabilidade de 70 a 90%.^{6,7}

Neste contexto, observamos que as doenças genéticas e TEA representam um impacto significativo na saúde pública mundial, sendo de extrema importância que os profissionais de saúde conheçam os recursos disponíveis e protocolos internacionais utilizados para a conduta clínica, diagnóstica e tratamentos/terapias disponíveis aos pacientes.^{8,9,10}

O Ambulatório de Genética Médica da Universidade Metropolitana de Santos (UNIMES), situado na cidade de Santos é único e referência na Baixada Santista no atendimento ambulatorial multiprofissional aos portadores de doenças genéticas e TEA.

No entanto, devido à alta demanda, a maioria desta população permanece

sem o atendimento, hipótese diagnóstica ou diagnóstico, tratamentos e intervenções adequadas, o que justifica a necessidade de implementação do modelo UNIMES do fluxograma de atendimento em genética médica multidisciplinar nas diferentes unidades de saúde da Baixada Santista.

2. REVISÃO DE LITERATURA

2.1. Doenças genéticas

A completa informação genética para o desenvolvimento e funcionamento do ser humano está inserida no ácido desoxirribonucléico (DNA), presente no núcleo celular no formato de 46 cromossomos, ou genoma nuclear.^{11, 12}

As doenças genéticas são causadas por alteração permanente na sequência de DNA humano, acometendo genes ou cromossomos inteiros, o que resulta na alteração da transcrição de informação genética e codificação de proteínas essenciais para o ser humano. Portanto, na maioria das vezes, essas doenças resultam em anomalias congênitas, com importantes impactos pediátricos e clínicos.^{11,12}

O catálogo de doenças com padrão de herança mendeliana, o Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM, https://www.omim.org/statistics/entry_Updated_May_28th_2024), inclui 12.440 doenças genéticas catalogadas, sendo que 7.529 fenótipos possuem base molecular conhecida e em 4.911 fenótipos a base molecular ainda é desconhecida ou inconclusiva. Cerca de 70% dessas doenças genéticas são exclusivamente pediátricas e 30% dessas crianças não sobrevivem até os 5 anos de idade.¹³

2.1.1. Doenças genéticas raras

As doenças raras são caracterizadas por heterogeneidade fenotípica e clínica. A Organização Mundial de Saúde, define doença rara como aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos.¹⁴

Muitas vezes são crônicas, progressivas, e debilitantes, podendo levar a morbidade significativa e mortalidade. Com a natureza heterogênea, complexa, e individualmente rara, são difíceis de serem diagnosticadas, e é um desafio para o profissional de saúde concluir sua etiologia, diagnóstico e prognóstico.^{14,15,16}

As doenças raras podem ser classificadas como:

- ❖ de origem não genética: Infecciosas, Inflamatórias, Autoimunes, e outras de etiologia não genética;^{9, 11,15}
- ❖ de origem genética: com etiologia genética conhecida, descrição da mutação e/ou classificação do quadro clínico sindrômico.^{9,11,15}

A base de dados Global Genes contém uma lista de doenças genéticas raras (<https://globalgenes.org/rarelist/>), incluindo mais de 7.000 patologias, o que torna a maioria das doenças genéticas definidas como raras.^{4,17}

2.1.2. Diagnóstico das doenças genéticas

Na literatura médica, o termo “diagnóstico” tem muitos significados diferentes. Um “diagnóstico clínico” refere-se à informação integrada dos resultados detectados por um médico após o exame físico do paciente, uma extensa história médica e social do paciente e da família, e resultados clínicos relatados por testes laboratoriais e instrumentais. Pelo contrário, um “diagnóstico histológico” é a descrição microscópica de tecidos e células, enquanto um “diagnóstico genético” descreve uma mutação genética, independentemente da função do gene ser conhecida.¹⁸

As doenças genéticas são individualmente definidas como raras e de difícil diagnóstico, resultando em atraso significativo entre o tempo dos primeiros sintomas e o diagnóstico conclusivo, um intervalo de tempo referido como atraso no diagnóstico, o qual implica em morbidade excessiva, mortalidade e ansiedade dos indivíduos e familiares não diagnosticados.¹⁹

O diagnóstico de uma doença genética rara pode ser muito desafiador. Atualmente, 6.000 a 8.000 doenças raras são conhecidas pela comunidade científica, com 250 a 280 novas doenças adicionais descritas anualmente.

Estima-se que as mais raras dessas doenças afetem cerca de 1/2.000.000 de pacientes. De fato, o tempo necessário para chegar a um diagnóstico correto é um dos problemas mais importantes para os pacientes com doenças raras e, em alguns casos, um diagnóstico definitivo pode nunca ser determinado. Conforme descrito nas “Recomendações internacionais para atender às necessidades específicas de pacientes com doenças genéticas raras não diagnosticadas”, existem dois grupos de pacientes não diagnosticados:^{18, 19}

- ❖ “Ainda não diagnosticado” refere-se a pacientes que sofrem de doenças genéticas conhecidas que deveriam ser diagnosticadas, mas ainda não foram, pois não foram encaminhados ao médico ou centro clínico/diagnóstico apropriado;
- ❖ ‘Não diagnosticado’ (“Síndromes Sem Nome”) refere-se a pacientes para os quais um teste diagnóstico ainda não está disponível, uma vez que a doença não foi caracterizada e a(s) causa(s) ainda não identificada(s).

No diagnóstico genético primeiro é preciso definir o que qualifica uma doença genética. Esse quadro de doenças apresenta heterogeneidade fenotípica e genotípica, e critérios clínicos diferentes; sendo alguns sintomas comuns na população em geral. De acordo com Black et al (2015) a “odisseia diagnóstica” dos pacientes com DR abrange três diferentes períodos: intervalo paciente; intervalo de cuidados primários e intervalo de atendimento especializado. A duração do intervalo entre pacientes pode depender da frequência e gravidade dos sinais e sintomas apresentados, bem como da capacidade do paciente ou cuidador em reconhecê-los.

18, 19, 20

A duração do intervalo de cuidados primários dependerá, entre outros fatores, do tempo necessário ao médico de clínica geral para rastrear doenças comuns antes de considerar condições mais complexas e raras, para as quais é necessário encaminhamento para um especialista.¹⁹

2.2. Transtorno do Espectro Autista (TEA)

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é uma condição do neurodesenvolvimento caracterizada por déficits sociais, comportamentos repetitivos e falta de empatia. É etiologicamente e clinicamente heterogêneo, multifatorial, incluindo fatores genéticos e ambientais, com significativa herdabilidade genética e potenciais comorbidades, desencadeando desafios diagnósticos e terapêuticos.²¹

O autismo, referido pela Organização Mundial da Saúde (OMS) e pelos manuais de classificação de doenças como Transtorno do Espectro Autista (TEA), é uma condição em que o indivíduo apresenta prejuízos na comunicação e interação social, além de interesses e comportamentos restritivos e repetitivos. Por apresentar variabilidade dos sinais e sintomas, a classificação do TEA é dada em níveis I, II ou III de suporte, de acordo com a severidade (Quadro 1).²²

Nas últimas décadas, tem sido relatada uma crescente incidência de TEA, devido ao aumento geral do diagnóstico e à melhor detecção de casos com formas leves, além das possíveis causas ambientais, genéticas e biológicas. Isto reflete-se no aumento acentuado da prevalência a partir de meados dos anos 90, ou seja, no lançamento do Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais (DSM-IV), que apresentou pela primeira vez o diagnóstico de Transtorno de Asperger.^{22, 23}

No entanto, as estimativas de prevalência provenientes de estudos epidemiológicos não têm correspondência aos serviços de saúde mental para a idade adulta, onde apenas alguns pacientes são diagnosticados com TEA. Uma hipótese seria que os indivíduos com TEA raramente eram ou são encaminhados para serviços de saúde mental. Contudo, também existe a possibilidade de alguns deles, especialmente aqueles com formas leves do transtorno, procurarem cuidados mentais e serem diagnosticados e tratados erroneamente para outras comorbidades neuropsiquiátricas, dificultando e afastando o processo diagnóstico do TEA.²²

Estudos recentes, demonstram a herdabilidade do transtorno do espectro autista, com risco de recorrência de 11% a 19% em famílias com uma criança afetada, em comparação ao risco de 1% a 2% na maior população dos EUA.^{24, 25}

Quadro 1. Níveis de gravidade para transtorno do espectro autista

Nível de gravidade	Comunicação social	Comportamentos restritos e repetitivos
Nível 3 "Exigindo apoio muito substancial"	Déficits graves nas habilidades de comunicação social verbal e não verbal que causam prejuízos graves de funcionamento, grande limitação em dar início a interações sociais e resposta mínima a aberturas sociais que partem de outros.	Inflexibilidade de comportamento, extrema dificuldade em lidar com a mudança ou outros comportamentos restritos/repetitivos que interferem acentuadamente no funcionamento em todas as esferas, dificuldade extrema em mudar o foco ou as ações.
Nível 2 "Exigindo apoio substancial"	Déficits graves nas habilidades de comunicação social verbal e não verbal; prejuízos	Inflexibilidade do comportamento, dificuldade de lidar com a mudança ou outros comportamentos restritos/repetitivos aparecem com frequência suficiente para serem óbvios ao observador

	sociais aparentes mesmo na presença de apoio; limitação em dar início a interações sociais e resposta reduzida ou anormal a aberturas sociais que partem de outros.	casual e interferem no funcionamento em uma variedade de contextos, sofrimento e/ou dificuldade de mudar o foco ou as ações.
Nível 1 "Exigindo apoio"	Na ausência de apoio, déficits na comunicação social causam prejuízos notáveis. Dificuldade para iniciar interações sociais e exemplos claros de respostas atípicas ou sem sucesso a aberturas sociais dos outros. Pode parecer apresentar interesse reduzido por interações sociais.	Inflexibilidade de comportamento causa interferência significativa no funcionamento em um ou mais contextos. Dificuldade em trocar de atividade. Problemas para organização e planejamento são obstáculos à independência.

Fonte: DSM V + elaboração da autora (acesso em 05/06/2024)

Estudos com gêmeos apoiam a importância da genética para o risco de TEA, revelando altas taxas de concordância para TEA, sendo 88%-95% em gêmeos monozigóticos, em comparação a 31% em gêmeos dizigóticos.^{25, 26}

Apesar dos dados epidemiológicos, a capacidade clínica-diagnóstica em identificar fatores genéticos críticos, que impactam no risco de TEA em qualquer indivíduo, permanece limitada. Numerosos estudos, utilizando análise genética por microarray cromossômico (CMA), sequenciamento genético direcionado, sequenciamento completo do exoma (WES) e, mais recentemente, o sequenciamento do genoma completo (GWAS), identificaram centenas de genes associados à ocorrência ou ao risco de TEA. No entanto, ainda que genéticos, os fatores que contribuem para o TEA são variados e complexos, incluindo alteração em gene único, variantes de número de cópias e variantes hereditárias e de novo raras (presentes em <1% da população) e de sequência comum, polimórficas (presentes em > 1%).²⁶

Mais de 800 genes e dezenas de síndromes genéticas estão associados ao TEA. Novas interações gene-proteína com análises de vias e funções moleculares e fisiológicas identificaram vias funcionais de sinalização e metabólicas envolvendo crescimento neuronal e perfis de coluna dendrítica.^{27, 28}

Atualmente, os pesquisadores possuem compreensão limitada sobre o papel desempenhado por estas variantes genéticas na ocorrência de doenças genéticas e/ou TEA, particularmente aquelas herdadas de pais ‘aparentemente’ não afetados pela doença, o que mascara, dessa forma, o diagnóstico pontual de TEA.²⁶

2.3 Políticas Nacionais de Atenção às pessoas com doenças raras e TEA

O objetivo destas diretrizes é organizar a atenção às pessoas com doenças raras e TEA, no âmbito do Sistema Único de Saúde, o que permitirá reduzir o tempo de diagnóstico e atendimento geral qualificado aos portadores e seus familiares, permitindo ao gestor de saúde a racionalização de recursos.

Dessas políticas participam: atenção básica, atenção domiciliar, atenção especializada ambulatorial e hospitalar, inclusive laboratorial.²⁹

2.3.1. Portaria GM/MS nº 199 de 30/01/2014: DIRETRIZES PARA ATENÇÃO INTEGRAL ÀS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS NO SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE

As “Diretrizes para atenção integral às pessoas com doenças raras no sistema único de saúde” aborda a logística necessária para promover uma assistência completa às pessoas com doenças raras.

A atenção aos familiares e pacientes com doenças raras deverá garantir:

- ❖ Estruturação da atenção de forma integrada e coordenada em todos os níveis, desde a prevenção, acolhimento, diagnóstico, tratamento (baseado em protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas), apoio até a resolução, seguimento e reabilitação;
- ❖ Acesso a recursos diagnósticos e terapêuticos;
- ❖ Acesso à informação e ao cuidado;
- ❖ Aconselhamento Genético (AG), quando indicado.
- ❖ Os serviços de atenção especializada e serviços de referência em doenças raras serão componentes da Rede de Atenção à Saúde, na Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS, e deverão oferecer assistência especializada e integral, prestada por equipe multidisciplinar e interdisciplinar.²⁹

2.3.2. Política Nacional de Proteção aos Direitos da pessoa com Transtorno do Espectro Autista (Lei 12764/2012)

A lei “Política Nacional de Proteção aos Direitos da pessoa com Transtorno do Espectro Autista” determina todos os direitos reservados à esta população específica, desde atendimento médico e de especialidades quando necessário, identificação adequada [Carteira de identificação de pessoa com transtorno do espectro autista (Ciptea)], visando a garantia de atenção integral, pronto atendimento e prioridade no atendimento e no acesso

aos serviços públicos e privados, em especial nas áreas de saúde, educação e assistência social.³

Essas políticas contemplam, em resumo, facilidade de acesso, atendimento especializado de acordo com as necessidades desse público, inclusive garantindo aconselhamento genético aos portadores e familiares.^{3,29}

2.4. Aconselhamento genético

O aconselhamento genético (AG) é um processo de comunicação que lida com os problemas humanos associados ao risco de ocorrência ou recorrência de uma doença genética e/ou TEA em uma família. Tal conduta envolve a participação de profissionais capacitados nas diferentes especialidades em saúde, com o objetivo de ajudar o indivíduo e família a compreender os aspectos envolvidos, incluindo o diagnóstico, o curso provável da doença e o manejo disponível.^{16, 30}

De acordo com a legislação vigente, preconizada na lei nº 9.656, DE 3 DE JUNHO DE 1998 e RN 259, as operadoras de saúde devem cobrir o atendimento em todas as especialidades médicas reconhecidas pelo Conselho Federal de Medicina, sendo, portanto, obrigadas a fornecer o atendimento em Genética Médica.³⁰

De acordo com a Portaria 199/2014, dentre os profissionais elencados para atendimento a esta clientela, dentro do SUS, o médico geneticista está incluído. Porém isto não é observado nos serviços públicos, principalmente na Baixada Santista.

“§ 2º Quando o aconselhamento genético envolver diagnóstico médico, tratamento clínico e medicamentoso, será obrigatória a presença de médico geneticista.

§ 3º É obrigatória a elaboração de laudo escrito e assinado pelo profissional responsável que realizou o aconselhamento genético, a ser anexado no prontuário do consulente.

§ 4º O aconselhamento genético será realizado no SUS apenas nos serviços de saúde definidos e pactuados pelo gestor local com habilitação específica para o referido procedimento (código 32.14), conforme descrito no anexo II.” 16

Embora muitas vezes o paciente não perceba a diferença em relação ao atendimento de outras especialidades médicas, o aconselhamento genético apresenta características próprias, que podemos citar de forma resumida como relacionadas ao diagnóstico e orientação tanto sobre as condições genéticas, quanto aos exames genéticos disponíveis e aplicados, explicando ao paciente e seus familiares os possíveis resultados e suas limitações.^{16,17,18}

O AG deve ser realizado por equipe multiprofissional capacitada, contendo em sua equipe o médico geneticista e/ou profissionais de saúde capacitados, com graduação na área da saúde e pós-graduação por mestrado ou doutorado acadêmico na área de Genética Humana ou título de especialista em Biologia Molecular Humana ou Citogenética Humana,

emitidos pela Sociedade Brasileira de Genética ou título de Especialista em Genética, emitido pelo Conselho Federal de Biologia ou Biomedicina, e comprovação de no mínimo 500 horas de experiência profissional ou estágio supervisionado em AG, o qual faz parte da Política Nacional de Atenção Integral às pessoas com doenças raras.^{16, 31}

Abordar a “odisseia diagnóstica” ao paciente com suspeita de doença genética e/ou TEA é de extrema importância, considerando o surgimento de novos tratamentos e estratégias preventivas e diagnósticas que estão transformando a genética clínica em uma especialidade intervencionista. Conseqüentemente, há um amplo interesse em melhorar a qualidade e a oportunidade do diagnóstico genético clínico-laboratorial e/ou multifatorial precoces ao paciente, o que pode variar entre doenças, populações e métodos clínicos.¹⁹

3. OBJETIVOS

3.1. Objetivo principal

Caracterizar o perfil dos atendimentos aos pacientes com suspeita de doença genética e/ou TEA, provenientes do Ambulatório de Especialidades Médicas da UNIMES, estabelecendo o fluxograma de atendimento ambulatorial multiprofissional em genética médica da UNIMES.

3.2. Objetivos secundários

- ❖ Identificar os municípios da Baixada Santista que encaminharam os pacientes ao Ambulatório de Especialidades Médicas da UNIMES;
- ❖ Realizar o levantamento das especialidades oferecidas no acompanhamento clínico inicial dos pacientes com suspeita de doença genética e/ou TEA nos serviços de saúde de Santos e Baixada Santista;
- ❖ Estabelecer o perfil de atendimentos aos pacientes com doenças genéticas e TEA no Ambulatório de Especialidades Médicas da UNIMES;
- ❖ Padronizar o fluxograma de atendimento ambulatorial multiprofissional em genética na UNIMES;
- ❖ Replicar o fluxograma de atendimento ambulatorial multiprofissional em genética da UNIMES nos serviços de saúde da Baixada Santista, como sugestão.

4. MÉTODOS

4.1. Comitê de ética

Este estudo foi aprovado para realização pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Metropolitana de Santos (CEP - UNIMES), sob número CAAE 69578823.1.0000.5509 (Anexo 1).

4.2. Casuística

Foram analisados 622 de 1448 prontuários dos pacientes com suspeita de doença genética e/ou TEA atendidos na especialidade de Genética Médica no Ambulatório de Especialidades Médicas Rosinha Viegas da UNIMES, no período de 2005 a 2023.

Os pacientes foram encaminhados pelas Unidades Básicas de Saúde (UBS) dos diversos municípios do Litoral Sul que integram a Baixada Santista e litoral Norte de São Paulo, via carta e relatório médico com hipótese clínica e conduta em saúde para atendimento com a correspondente especialidade no Ambulatório de Especialidades Médicas da UNIMES, como: cirurgia vascular, pneumologia, psiquiatria, nefrologia, cardiologia, urologia, endocrinologia, gastroenterologia, ginecologia, neurologia, reumatologia, dermatologia, infectologia, endocrinologia pediátrica, alergologia pediátrica, ortopedia, hematologia, medicina familiar, genética médica, psicologia, nutrição e fisioterapia.

Dessa forma, aqueles pacientes que, na triagem prévia, possuem suspeita de doença genética e/ou TEA são atendidos no ambulatório de genética para conduta médica-laboratorial personalizada.

Critérios de inclusão	Critérios de exclusão
Pacientes com suspeita e/ou diagnóstico de doença genética e/ou TEA atendidos no Ambulatório de Especialidades Médicas da UNIMES.	Pacientes com suspeita e/ou diagnóstico de outras doenças, sem etiologia genética ou TEA atendidos no Ambulatório de Especialidades Médicas da UNIMES.

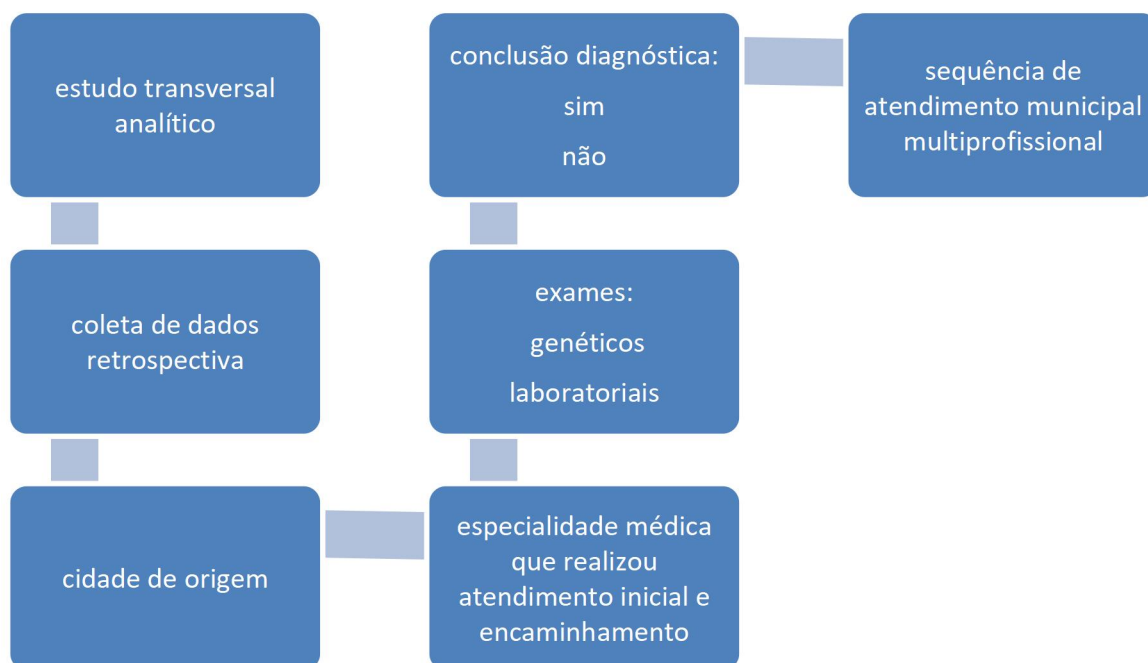
4.3. Desenho do estudo e análise dos dados

Trata-se de um estudo transversal analítico com coleta de dados retrospectiva.

Na análise dos dados avaliamos a cidade de origem do paciente, a especialidade médica que realizou o atendimento inicial e encaminhamento, exames genéticos laboratoriais realizados, se houve conclusão diagnóstica e como foi realizado o atendimento multiprofissional com as diferentes especialidades de saúde no Ambulatório de Especialidades Médicas da UNIMES para os pacientes incluídos no estudo.

À partir dessas informações estabeleceu um fluxograma de atendimento ambulatorial multidisciplinar em genética no Ambulatório de Especialidades Médicas da UNIMES ao paciente com doença genética e/ou TEA, a ser utilizado como modelo nos serviços de saúde da Baixada Santista.

Em conjunto, foi realizado um levantamento das especialidades e terapias médicas-ambulatoriais-laboratoriais oferecidas no acompanhamento clínico do paciente com doença genética e/ou TEA nos serviços de saúde de Santos e Baixada Santista.

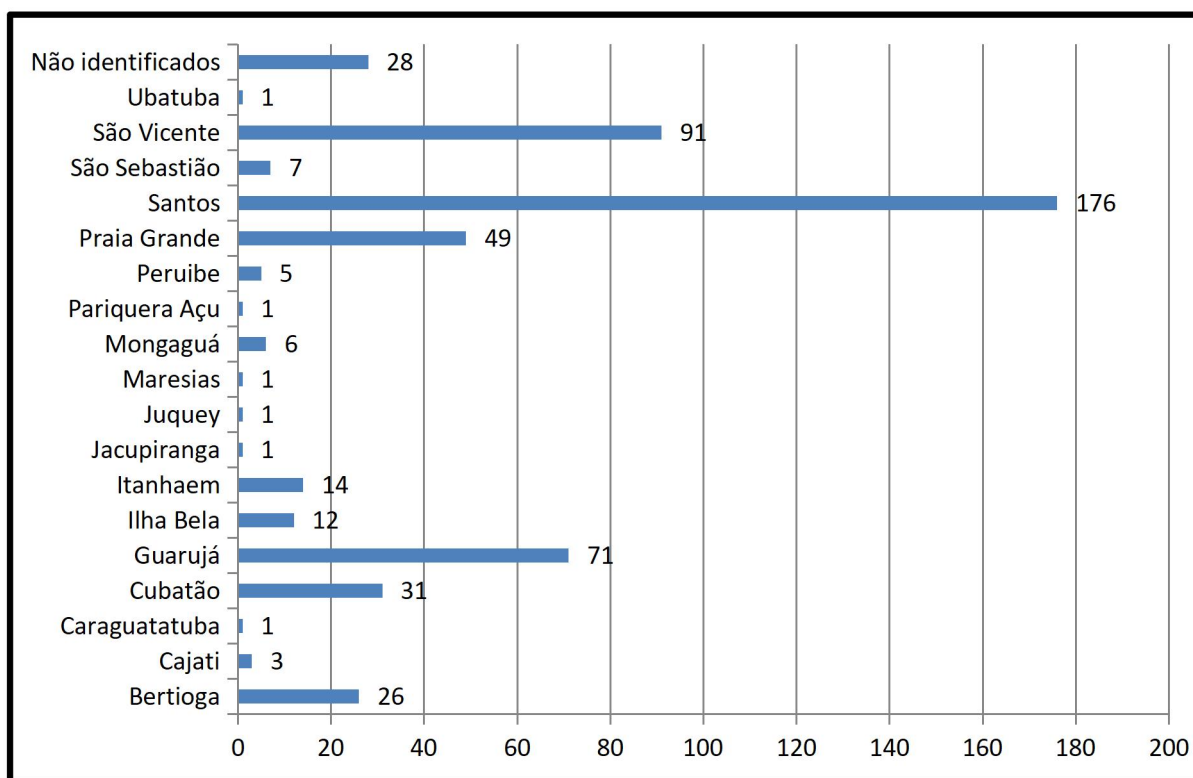


5. RESULTADOS

No período de 2005 a 2023 foram realizados 105.033 atendimentos aos pacientes da Baixada Santista nas diversas especialidades que compõem o ambulatório de especialidades médicas da UNIMES. Destes, 1448 pacientes (1,4%) apresentavam suspeita de doença genética e TEA, os quais foram atendidos e acompanhados pelos médicos geneticistas e alunos de Medicina no ambulatório de genética médica da UNIMES.

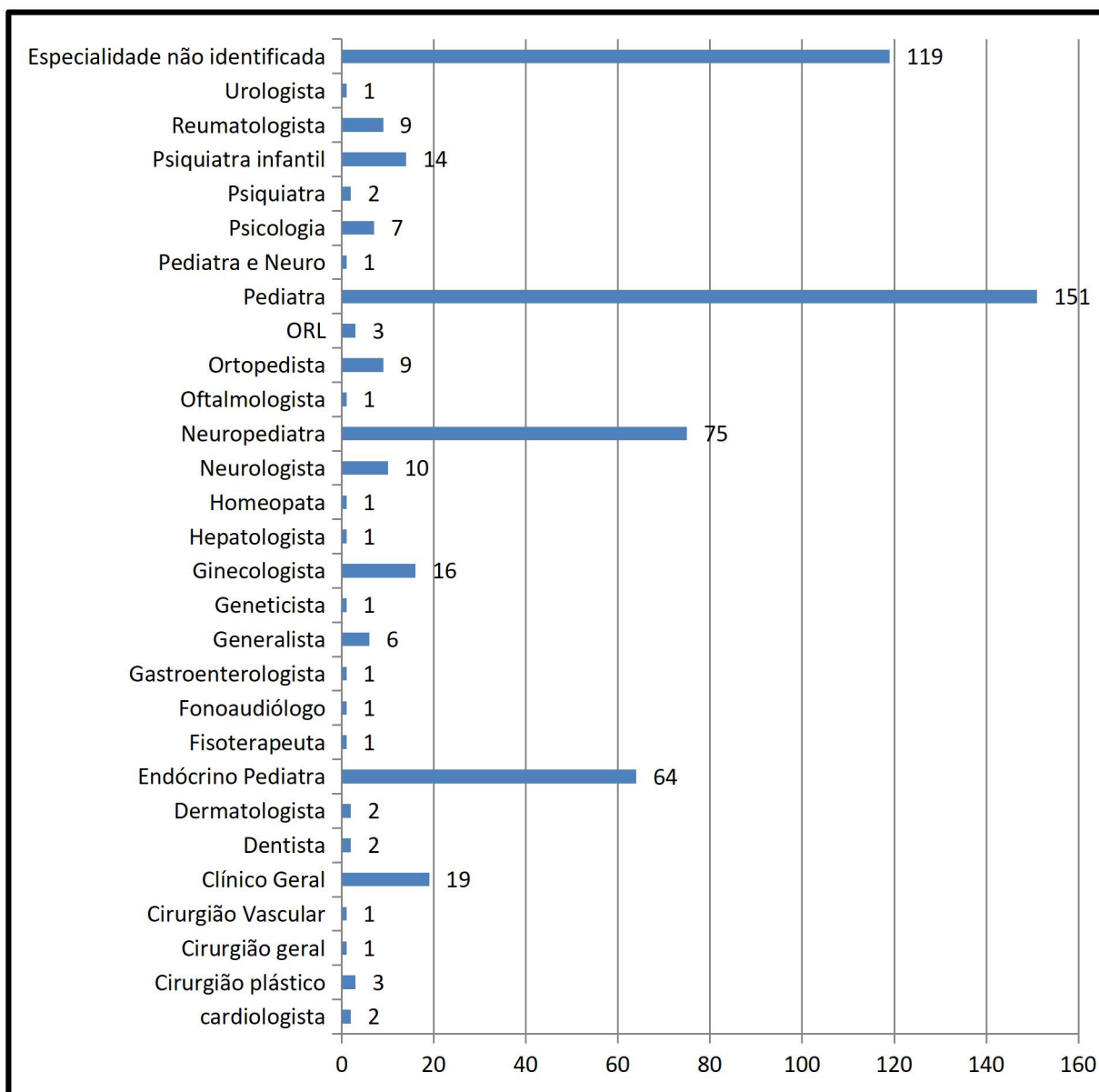
Na análise de 622/1448 prontuários, decorrentes do ambulatório de genética médica na UNIMES, observamos que a cidade de Santos foi a mais beneficiada no atendimento em pacientes com hipótese de doença genética e TEA no período de 2005 a 2023, resultando em 176 pacientes atendidos, seguido de São Vicente (91), Guarujá (71), Praia Grande (49), Cubatão (31), Bertioga (26) e outros, como observado no gráfico 1.

Gráfico 1. Municípios na Baixada Santista e litoral Norte de origem dos portadores de TEA e/ou doenças genéticas para o Ambulatório de Especialidades Médicas da UNIMES



Fonte: elaborado pela autora

Gráfico 2. Especialidades dos serviços de saúde da Baixada Santista e litoral Norte que encaminharam os pacientes com suspeita de TEA e/ou doenças genéticas para o Ambulatório de Especialidades Médicas da UNIMES



Fonte: elaborado pela autora

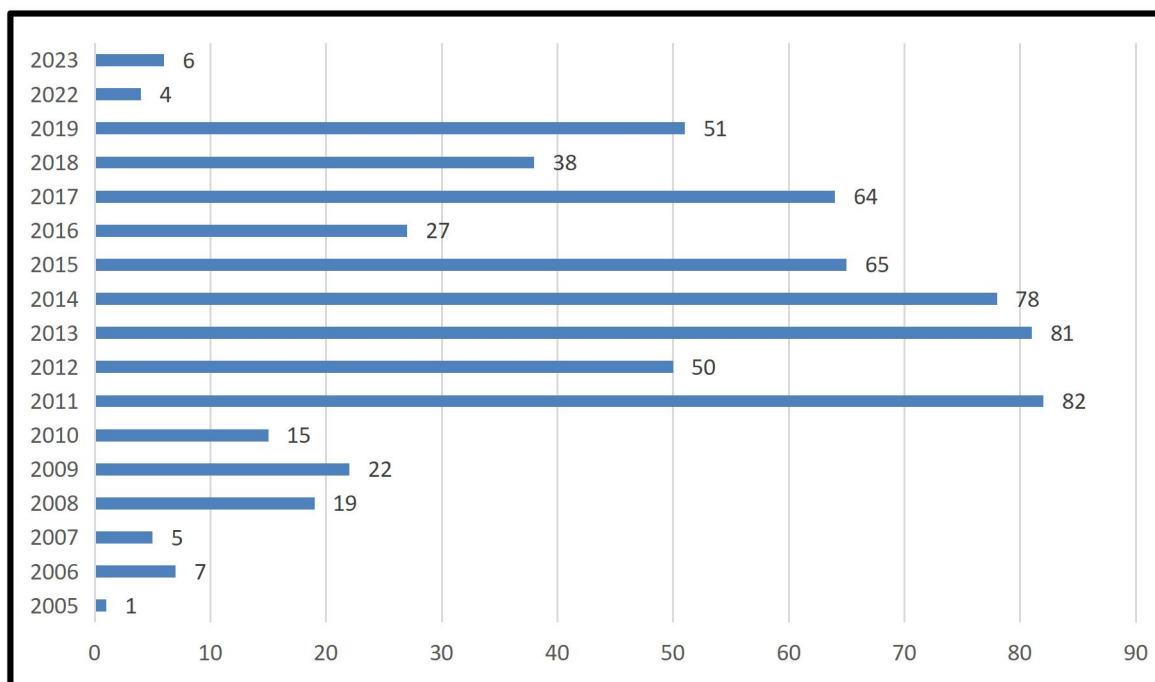
No atendimento inicial no município/cidade de origem, estes pacientes foram encaminhados por diferentes especialidades em saúde, conforme mostra o gráfico 2. Os profissionais médicos e de saúde que mais encaminharam os pacientes com suspeita de doença genética e TEA foram: pediatra (151), neuropediatra (75) e endócrino pediatra (64); além das outras especialidades identificáveis, como: urologista, reumatologista, psiquiatria infantil, psiquiatria, psicologia, neuropediatra, otorrinolaringologista, ortopedista, oftalmologista, neurologista, homeopata, hepatologista, ginecologista,

geneticista, generalista, gastroenterologista, fonoaudiólogo, fisioterapeuta, dermatologista, dentista, clínico geral, cirurgião vascular, cirurgião geral, cirurgião plástico, cardiologista.

Vale ressaltar que, apenas um paciente que reside em Itanhaém foi encaminhado pelo médico geneticista via APAE em São Paulo.

Na análise dos prontuários, devemos destacar o período da pandemia Covid, entre os anos de 2020 e 2021. Sendo nos anos de 2011, 2013, 2014 e 2015, o maior fluxo de pacientes atendidos no ambulatório de genética médica da UNIMES, decorrente da presença de dois médicos geneticistas no período (gráfico 3).

Gráfico 3: Ano de ingresso dos pacientes com suspeita de TEA e/ou doenças genéticas no Ambulatório de Especialidades Médicas da UNIMES



Fonte: elaborado pela autora

Considerando as suspeitas clínicas com possível etiologia genética, observamos diferentes patologias como hipótese diagnóstica nos pacientes atendidos no ambulatório de genética médica da UNIMES, de acordo com os gráficos 4 a 8 a seguir.

Gráfico 4. Suspeita clínica dos pacientes de TEA e/ou doenças genéticas atendidos no Ambulatório de Especialidades Médicas da UNIMES

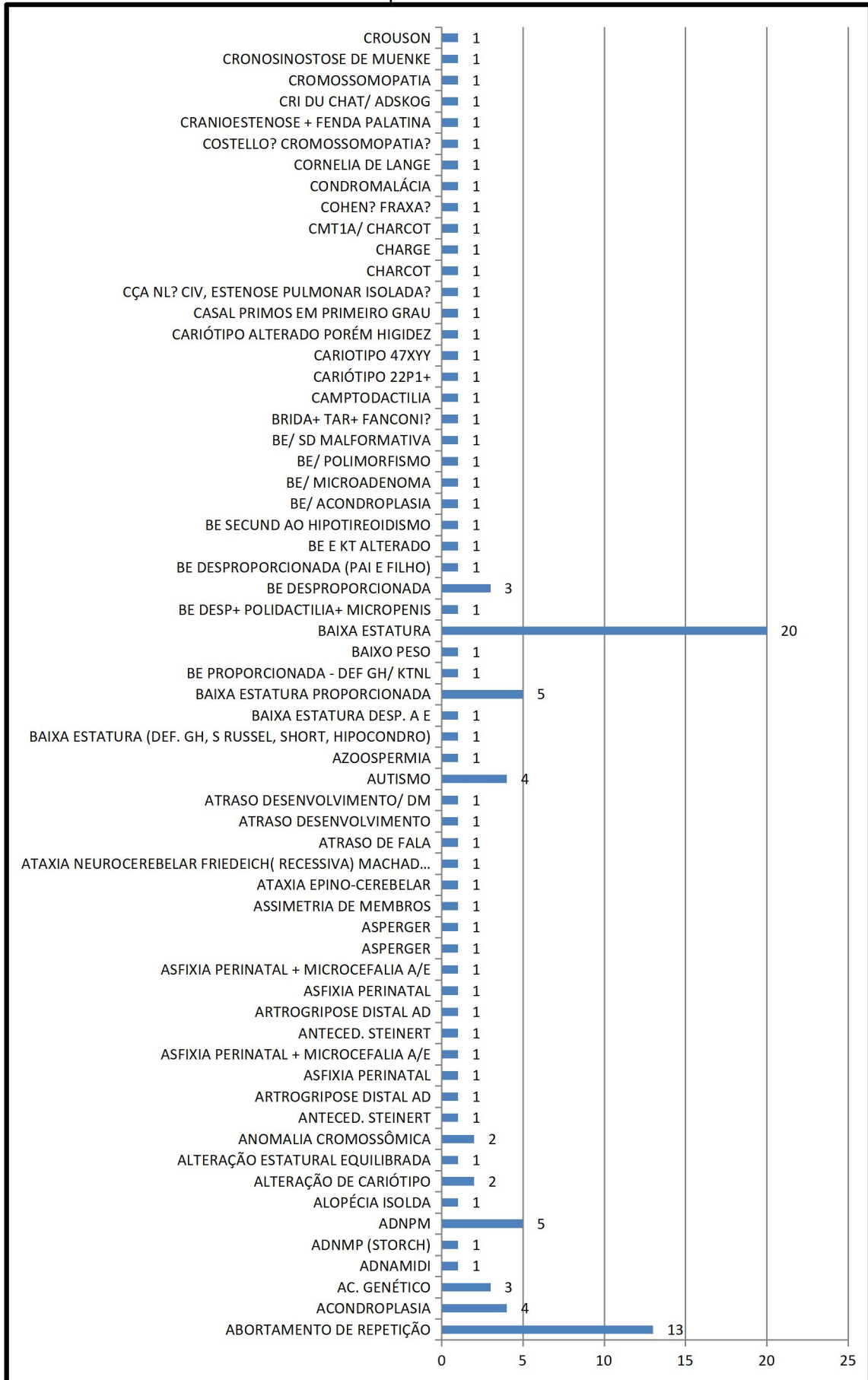


Gráfico 5. Suspeita clínica dos portadores de TEA e/ou doenças genéticas atendidos no Ambulatório de Especialidades Médicas da UNIMES.

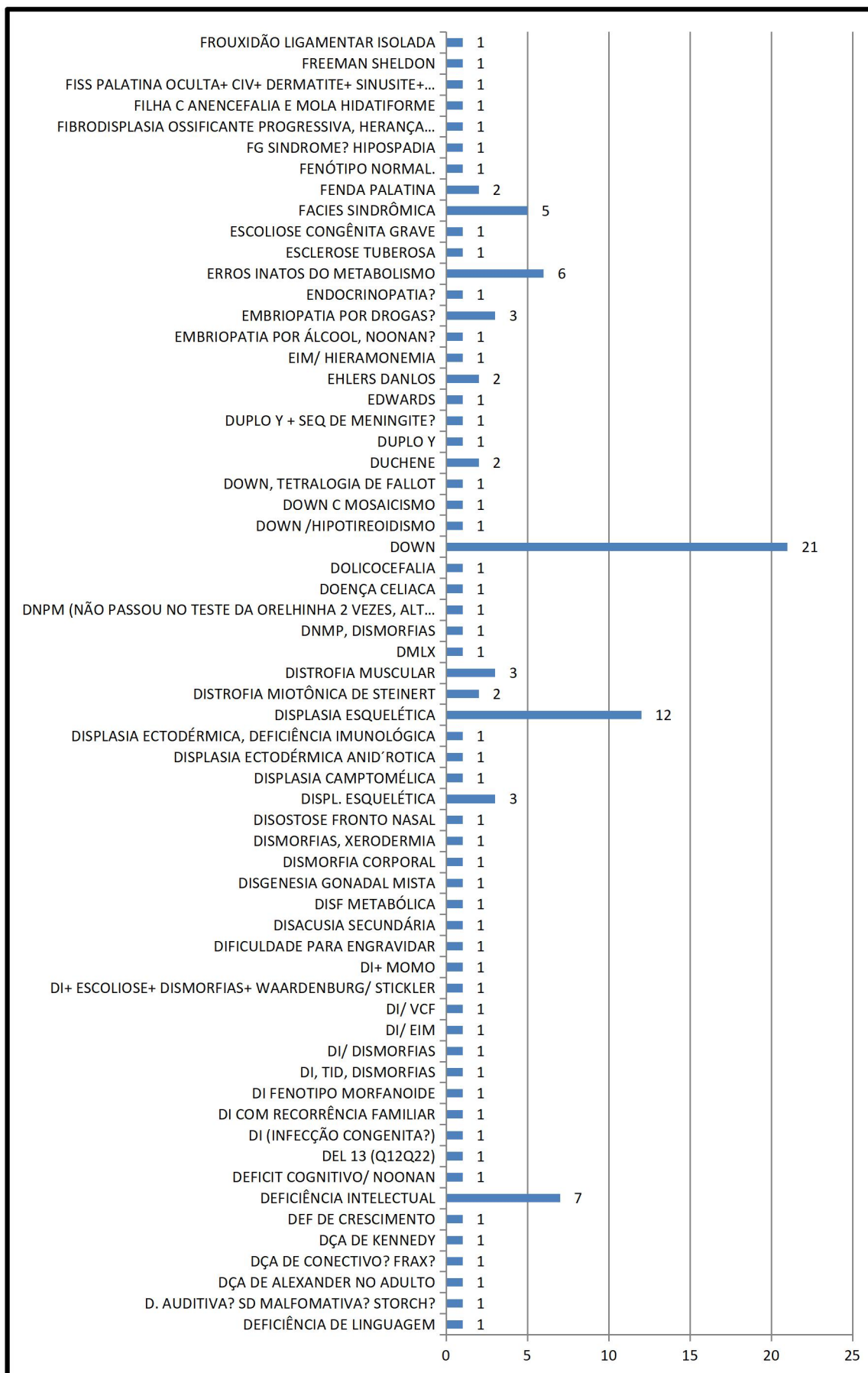


Gráfico 6. Suspeita clínica dos portadores de TEA e/ou doenças genéticas atendidos no Ambulatório de Especialidades Médicas da UNIMES

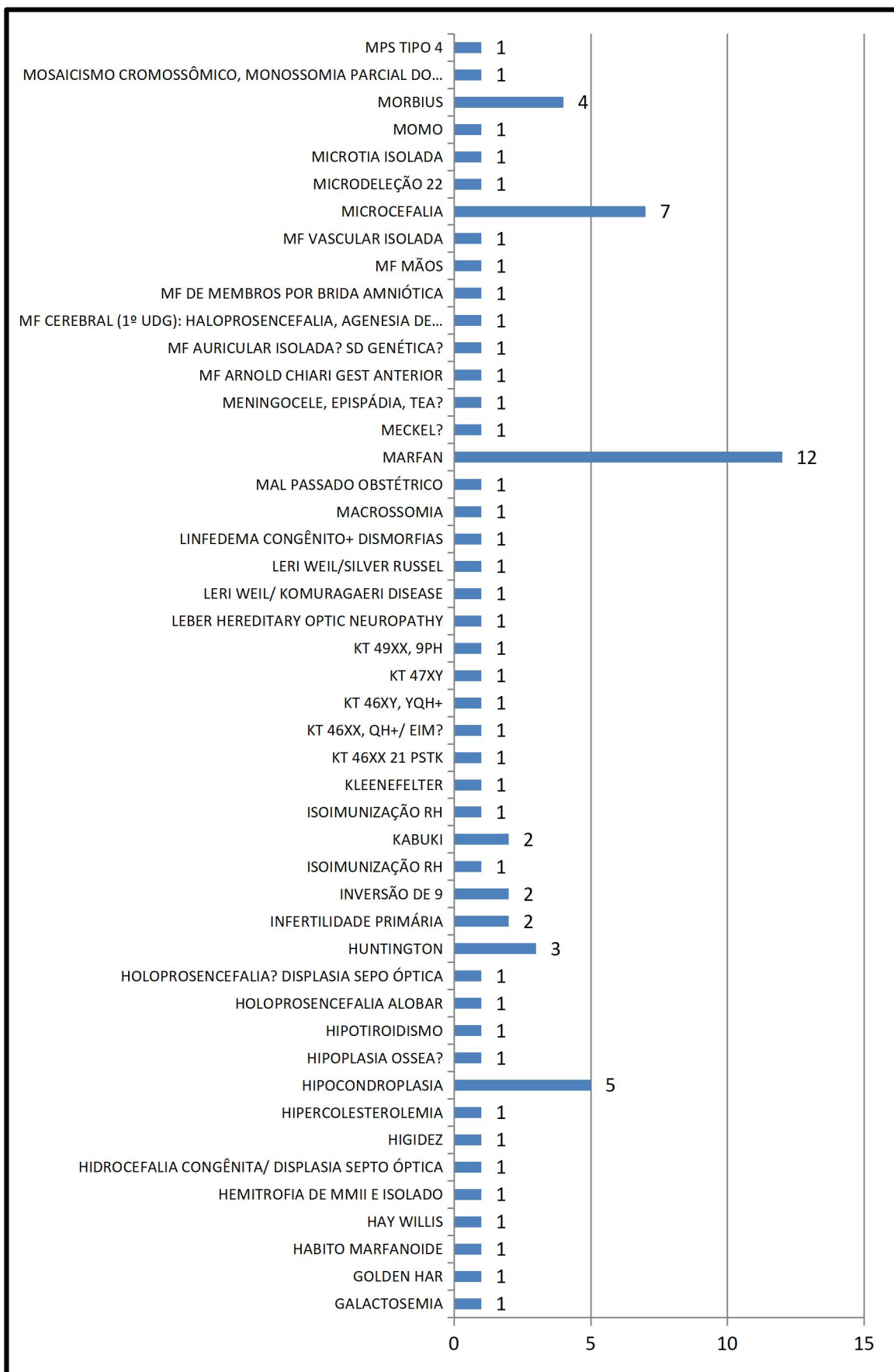


Gráfico 7. Suspeita clínica dos portadores de TEA e/ou doenças genéticas atendidos no Ambulatório de Especialidades Médicas da UNIMES

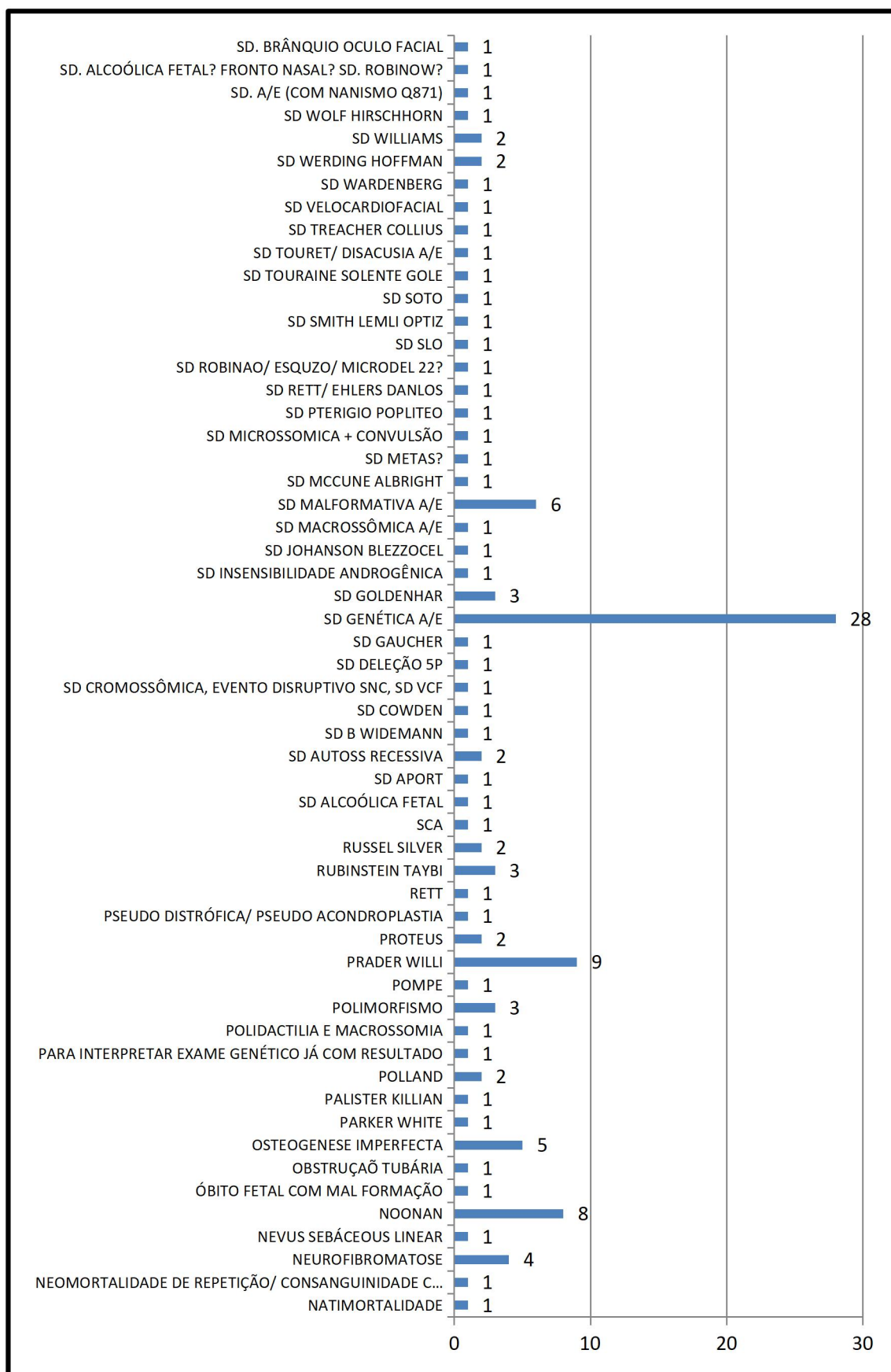
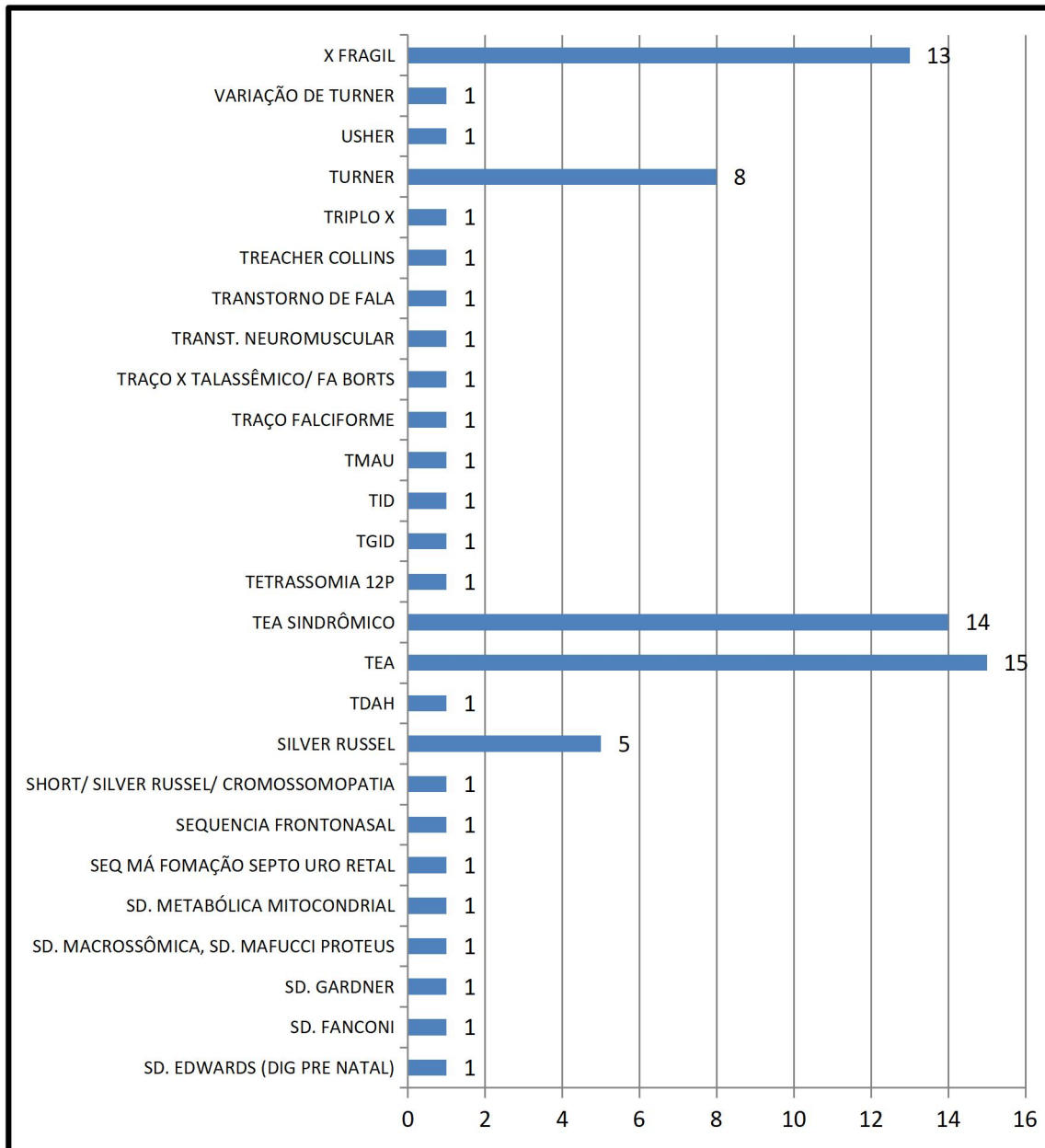
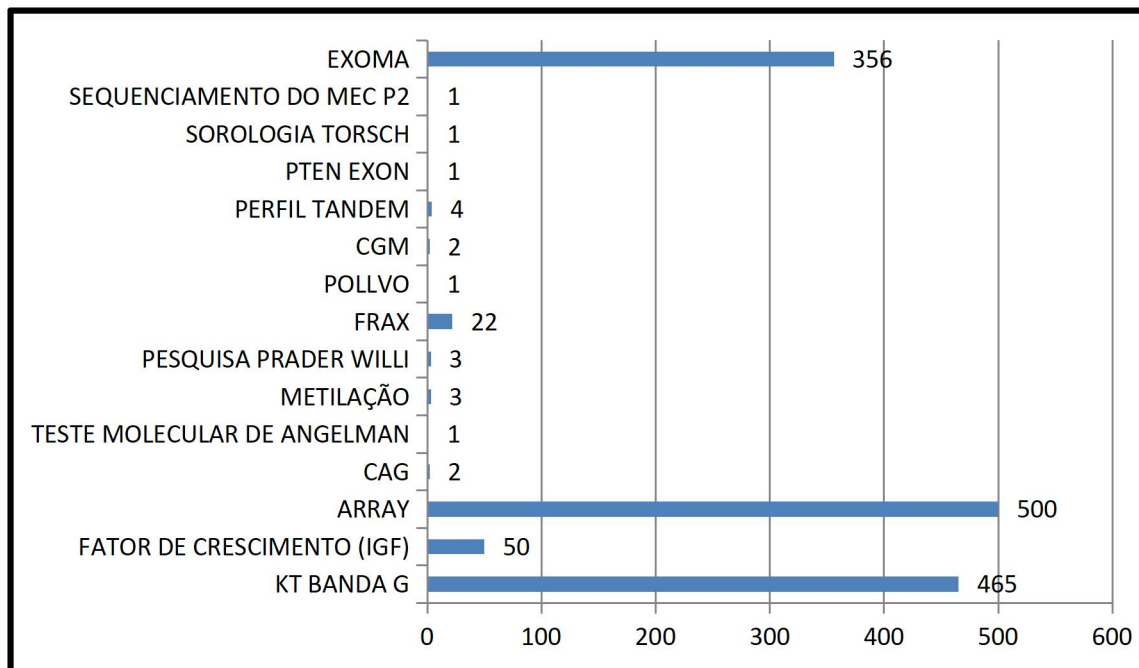


Grafico 8: Suspeita clínica dos portadores de TEA e/ou doenças genéticas atendidos no Ambulatório de Especialidades Médicas da UNIMES



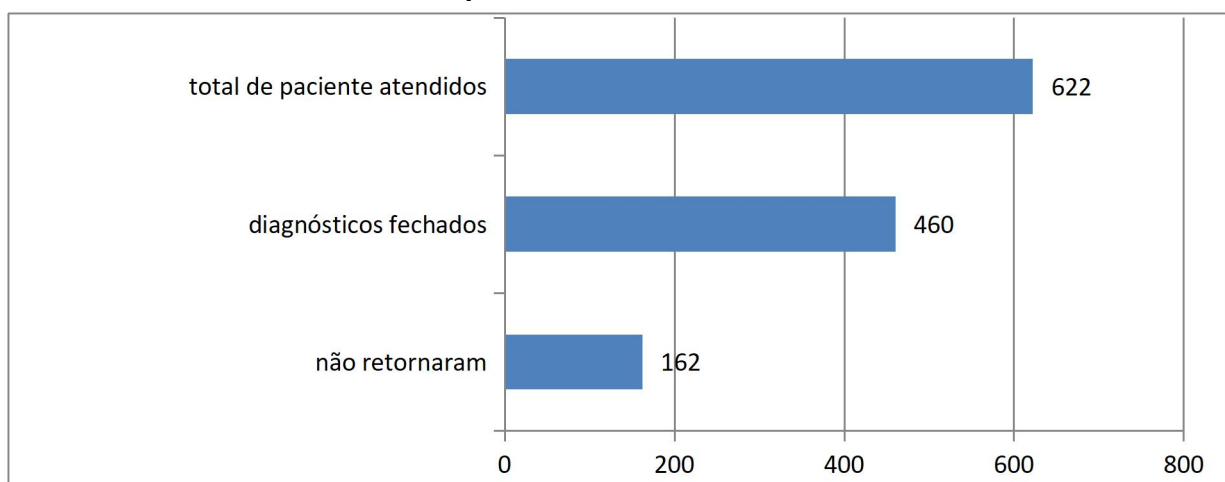
O médico geneticista do ambulatório de genética médica da UNIMES direciona os casos solicitando exames laboratoriais, de imagem e/ou genéticos; incluindo diferentes tecnologias genômicas (sequenciamento gênico, exoma, pesquisa de X-Frágil, sequenciamento do exoma, *array* genômico, cariótipo, pesquisa de metilação, entre outra) para, possivelmente, elucidar a suspeita e conclusão diagnóstica (gráfico 9).

Gráfico 9: Exames genéticos solicitados aos pacientes com suspeita de doença genética e/ou TEA no Ambulatório de Especialidades Médicas UNIMES



Ao considerarmos o acompanhamento dos casos com suspeita de doença genética e TEA após atendimento inicial no ambulatório de genética médica da UNIMES, 460/622 pacientes, sendo 74%, receberam conclusão diagnóstica e 162/622, ou 26% dos pacientes não retornaram, permanecendo sem conclusão diagnóstica no serviço da UNIMES (Gráfico 10). Apesar da dificuldade em realizar os exames genéticos de alto custo, a maioria das suspeitas diagnósticas foram concluídas pela avaliação clínica-médica do geneticista.

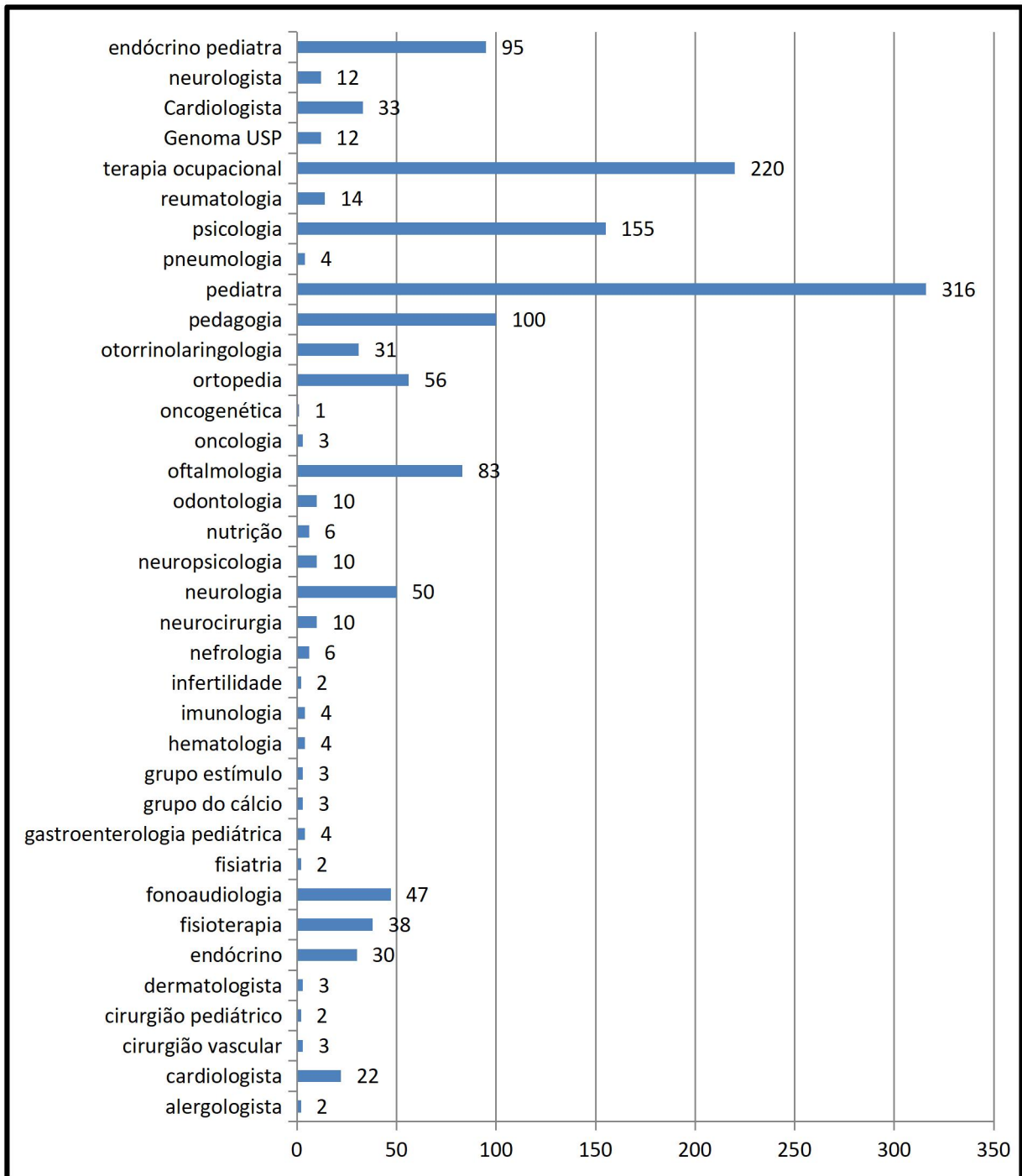
Gráfico 10. Diagnóstico genético dos pacientes com suspeita de doença genética e/ou TEA no Ambulatório de Especialidades Médicas UNIMES.



Após a consulta e/ou retorno com os diversos exames solicitados, o médico geneticista encaminha os pacientes de maneira personalizada aos profissionais

multidisciplinares existentes no Ambulatório de Especialidades Médicas UNIMES ou às terapias e UBS do município/cidade de origem do paciente (gráfico 11).

Gráfico 11: Especialidades para as quais os pacientes foram encaminhados para acompanhamento no Ambulatório de Especialidades Médicas UNIMES e serviços de saúde da região litorânea de São Paulo.



Quanto ao perfil dos pacientes, considerando a suspeita clínica de TEA, podemos observar a distribuição de casos por ano (gráfico 10) e por município

(gráfico 11). No ano de 2019 verificamos um aumento no número de atendimentos para essa hipótese no ambulatório de genética da UNIMES. Além disso, a cidade de Santos apresentou mais casos com suspeita clínica de TEA (14), seguida pelos municípios de Guarujá (11), Praia Grande (7) e São Vicente (7), atendidos no período estabelecido no estudo.

Gráfico 12. Incidência de casos de TEA por ano de atendimento no Ambulatório de Especialidades Médicas UNIMES

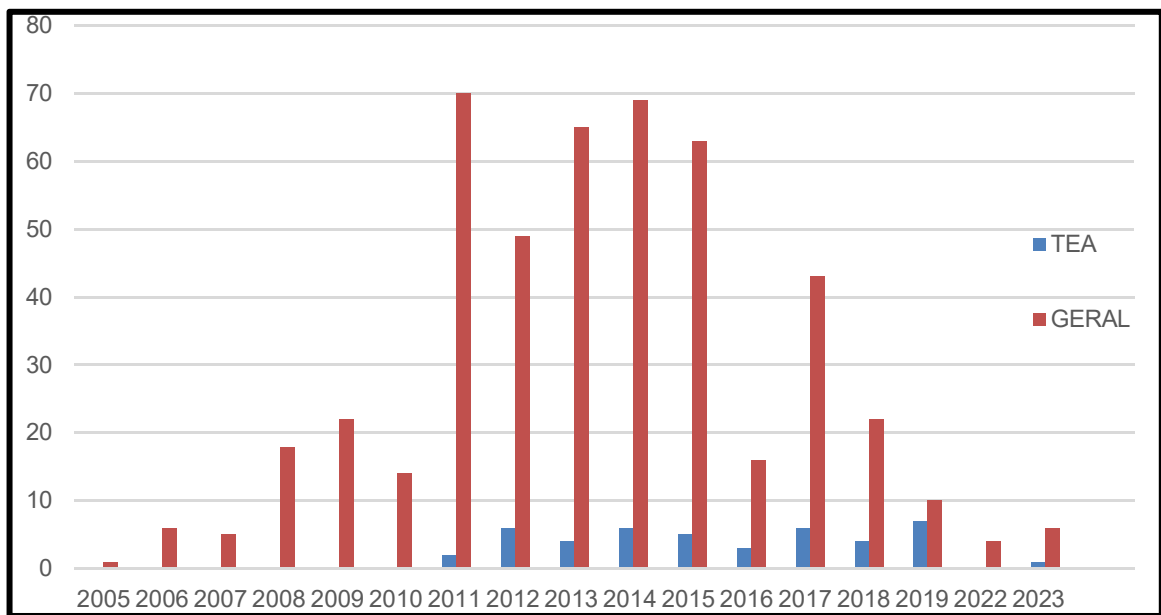
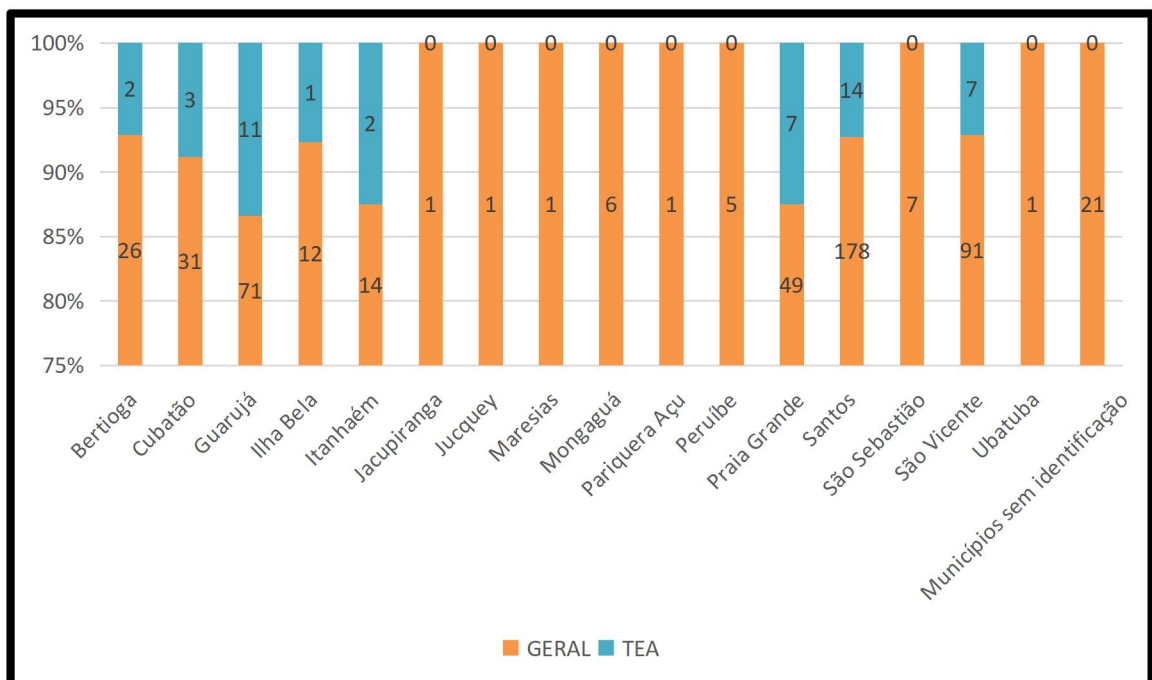


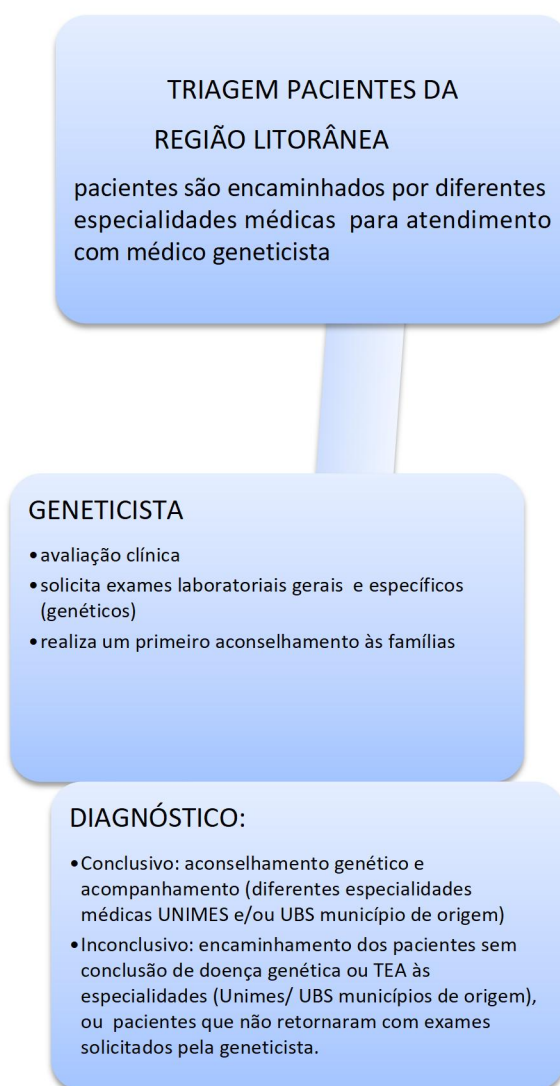
Gráfico 13. Casos de TEA encaminhados por município da Baixada Santista para o no Ambulatório de Especialidades Médicas UNIMES



5.1. Fluxograma de atendimento multiprofissional

À partir dos dados obtidos pela análise dos prontuários no Ambulatório de Genética Médica da UNIMES, desenvolveu-se um fluxograma de atendimento ambulatorial multiprofissional aos pacientes com doenças genéticas e/ou TEA.

“Fluxograma de atendimento multiprofissional em genética no Ambulatório de Especialidades Médicas UNIMES”



6.PRODUTOS GERADOS

Produto I: **Organização e palestrante do simpósio: ACONSELHAMENTO GENÉTICO MULTIDISCIPLINAR: ATUAÇÃO E PERSPECTIVAS NA BAIXADA SANTISTA – HOSPITAL SANTO AMARO E UNIMES. (Anexo 2)**

Classificação do Produto I

Critério	Justificar
Inserção social e econômico:	Simpósio multidisciplinar em genética que se realizou no Hospital Santo Amaro para profissionais da saúde da Baixada Santista
Impacto–realizado:	Este simpósio teve alto impacto, oferecendo informações atualizadas relevantes para profissionais de saúde sobre a abordagem genética adequada no âmbito hospitalar.
Impacto–potencial:	Alto. Repercutiu diretamente no diagnóstico precoce e triagem de doenças genéticas
Aplicabilidade-Abrangênciarealizada:	Alta abrangência.
Aplicabilidade-Abrangênciapotencial:	Alta abrangência.
Aplicabilidade–Replicabilidade:	Alta. Profissionais de saúde no Brasil e Baixada Santista
Inovação:	Produção com método inovador
Complexidade:	Produção de média complexidade.

Produto II: Implantação do protocolo institucional no Ambulatório de Especialidades Médicas Rosinha Viegas na UNIMES: “ATENDIMENTO MULTIPROFISSIONAL EM GENÉTICA MÉDICA”.

Classificação do Produto II

Critério	Justificar
Inserção social e econômico prevista:	Protocolo interno descrevendo as atividades para o atendimento em genética médica na UNIMES.
Impacto – potencial:	Alto potencial. Protocolo para profissionais de saúde especialistas sobre a abordagem genética ambulatorial
Aplicabilidade - Abrangência potencial:	Alta abrangência.
Aplicabilidade – Replicabilidade:	Alta. Profissionais de saúde no Brasil e Baixada Santista
Inovação:	Produção com teor inovador.
Complexidade:	Média.

Produto III: Medidas de políticas públicas - CARTA SOBRE A IMPORTÂNCIA DO ATENDIMENTO MULTIPROFISSIONAL AMBULATORIAL EM GENÉTICA NA BAIXADA

SANTISTA - Protocolar na diretoria regional de saúde de Santos– SANTOS (DRS IV).

Classificação do Produto III

Critério	Justificar
Inserção social e econômico prevista:	Demonstração às autoridades regionais da Baixada Santista sobre os impactos do estudo levantado, mostrando a carência no atendimento ambulatorial multiprofissional nos serviços públicos da região e discussão de políticas públicas em saúde com linhas de atendimento aos portadores de TEA e doenças genéticas.
Impacto – potencial:	Alto potencial.
Aplicabilidade - Abrangência potencial:	Alta abrangência.
Aplicabilidade – Replicabilidade:	Facilmente reprodutível.
Inovação:	Produção com teor inovador.
Complexidade:	Média.

Produto IV: Capítulo do e-book: “A IMPORTÂNCIA DO CARIÓTIPO NA CORRELAÇÃO GENÓTIPO-FENÓTIPO EM RECÉM-NASCIDOS SINDRÔMICOS DA BAIXADA SANTISTA: RELATO DE CASO” (Anexo 3).

Classificação do Produto IV

Critério	Justificar
Inserção social e econômico:	Ebook realizado sobre abordagem a síndromes genéticas neonatais.
Impacto–realizado:	Desenvolvimento profissional para diagnóstico e tratamento precoces e manejo clínico dos pacientes com síndromes genéticas.
Impacto–potencial:	Alto.
Aplicabilidade-Abrangência realizada:	Abrangência nacional.
Aplicabilidade-Abrangência potencial:	Alta abrangência, com informações relevantes sobre os neonatos síndrômicos da Baixada Santista
Aplicabilidade–Replicabilidade:	Facilmente reprodutível.
Inovação:	Alta
Complexidade:	Produção de alta complexidade.

Produto V: Capítulo do e-book : “PERFIL DOS ATENDIMENTOS EM GENÉTICA MÉDICA NO AMBULATÓRIO DA UNIVERSIDADE METROPOLITANA DE SANTOS: MODELO PARA A BAIXADA SANTISTA” (Anexo 4).

Classificação do Produto V

Critério	Justificar
Inserção social e econômico:	Ebook realizado sobre abordagem a síndromes genéticas neonatais.
Impacto–realizado:	Desenvolvimento profissional para diagnóstico e tratamento precoces e manejo clínico dos pacientes com síndromes genéticas.
Impacto–potencial:	Alto.
Aplicabilidade-Abrangência realizada:	Abrangência nacional.
Aplicabilidade-Abrangência potencial:	Alta abrangência, com informações relevantes sobre os neonatos sindrômicos da Baixada Santista
Aplicabilidade–Replicabilidade:	Facilmente reprodutível.
Inovação:	Produção com método inovador.
Complexidade:	Produção de alta complexidade.

7.DISCUSSÃO

O grande avanço da medicina, nas últimas décadas, tem permitido a melhor compreensão das doenças genéticas e TEA. Tal fato é possível, com as novas técnicas de diagnósticos, protocolos clínicos aprimorados e atendimento multiprofissional ao paciente, com intervenções precoces que possibilitam uma melhor qualidade de vida. Apesar desses avanços, o diagnóstico conclusivo aos pacientes com doenças genéticas e TEA continua a ser um desafio para os profissionais de saúde.

Tanto na atenção primária quanto na especializada, atrasos e/ou erros diagnósticos podem ocorrer por diversos motivos: primeiro, o médico pode não ter conhecimento sobre as manifestações específicas da doença ou pode não ter realizado os exames diagnósticos necessários e adequados. Em segundo lugar, o paciente pode apresentar sintomas e/ou manifestações clínicas atípicas para uma doença conhecida; com uma combinação de sintomas sugestivos de múltiplas patologias, ou mesmo uma nova patologia ainda não relatada. Em terceiro lugar, pode haver casos em que um fator de risco não genético esteja implicado, mas não claramente identificado. Por exemplo, uma síndrome rara associada ao uso de determinado medicamento ou à exposição a fatores ambientais multifatoriais.³²

Em um inquérito realizado pela Organização Europeia para as Doenças Raras (EURORDIS) sobre oito doenças raras relativamente “comuns” (doença de Crohn, fibrose cística, distrofia muscular de Duchenne, síndrome de Ehlers-Danlos, síndrome de Marfan, síndrome de Prader Willi, esclerose tuberosa, síndrome X frágil), 25% dos pacientes relataram ter esperado entre 5 e 30 anos pelo diagnóstico correto, sendo o diagnóstico inicial incorreto em 40% dos casos. Embora não estejam disponíveis estatísticas exatas, a situação é provavelmente pior para as doenças genéticas mais raras. O impacto de tal experiência é imenso para o paciente e familiares, e acarreta um custo em saúde pública para a sociedade.^{32,33}

À partir dos resultados deste estudo, podemos considerar que a região litorânea de São Paulo necessita de profissionais especialistas em genética e serviços em saúde que realizam o atendimento ambulatorial-laboratorial ao paciente com doenças genéticas e/ou TEA. Assim, o Ambulatório de Especialidades Médicas da UNIMES é único e referência no atendimento multiprofissional para esta população, incluindo atendimento com diferentes especialidades médicas e genética,

enfermagem, psicologia, nutrição e fisioterapia.

A situação em saúde nesta região litorânea atrasa o diagnóstico desses pacientes, impedindo o acesso ao atendimento personalizado para as condições específicas do paciente, tais como: consultas periódicas e acompanhamento clínico-laboratorial com especialistas e possível diagnóstico rápido e aprimorado.

Além disso, o atraso no diagnóstico resulta em consultas e procedimentos indevidos, alguns dos quais invasivos e dolorosos para o paciente. A incerteza quanto ao diagnóstico também traz sequelas psicológicas e sociais no paciente e seus familiares. Para complementar o modelo biopsicossocial, devemos considerar as implicações nas escolhas futuras, uma vez que a ausência de diagnóstico impede o aconselhamento genético e reprodutivo às famílias.

No ambulatório de genética da UNIMES, a maioria dos casos, apesar da longa jornada e odisséia diagnóstica, receberam o diagnóstico conclusivo de doença genética e/ou TEA. Portanto, a validação do protocolo de atendimento multiprofissional ao paciente com doença genética e/ou TEA, como o realizado neste estudo em colaboração com o Ambulatório da UNIMES, será essencial para replicação no sistema de saúde da região litorânea de São Paulo.

Cada município na região litorânea de São Paulo possui um Centro de Especialidades Médicas, com as especialidades necessárias ao acompanhamento dos pacientes.

Com o advento do acolhimento à demanda espontânea, há anos, o acesso da população, em geral, melhorou. Os munícipes chegam às unidades de saúde da família de referência e são atendidos mediante classificação de risco.^{21, 22} A incorporação do atendimento multiprofissional em genética poderá agilizar o diagnóstico e acompanhamento médico e terapêutico dos pacientes com doenças genéticas e /ou TEA. E, ao conceituar o autismo como uma diferença neurológica e não como um transtorno, os esforços clínicos e de pesquisa são incentivados a se concentrar na criação de ambientes e sociedades mais inclusivos para melhorar o bem-estar e a qualidade de vida dos autistas.²³

Compreender a etiologia precisa da doença genética e/ou TEA em um indivíduo pode agilizar o diagnóstico e fornecer informações críticas às famílias, ajudando a direcionar os cuidados médicos para identificar e tratar comorbidades conhecidas em um transtorno específico; eliminar testes de diagnóstico adicionais e desnecessários; definir melhor o risco de recorrência; permitir a obtenção de

serviços; e, em casos raros, pode até permitir o tratamento direcionado dos sintomas do paciente. Portanto, é importante realizar uma avaliação genética clínica-laboratorial ao avaliar uma criança com suspeita de doença genética e/ou TEA.^{26,32}

As diretrizes atuais do American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) recomendam exames genéticos específicos, dependendo da suspeita clínica de doença genética. Nas crianças com suspeita de TEA, a análise de microarray é indicada para todas sem diagnóstico genético reconhecível e teste do X frágil para meninos. Além disso, recomenda-se o sequenciamento de um único gene, incluindo o gene MECP2 para meninas e PTEN para aquelas com macrocefalia, nos casos de TEA. A consideração de triagem metabólica, ressonância magnética cerebral e painel genético de deficiência ligada ao cromossomo X também são recomendados quando o histórico médico, o exame físico e/ou a história familiar são relevantes. Estima-se que esta abordagem produza um diagnóstico em 30% a 40% dos indivíduos com TEA.³⁴

Os dados desta pesquisa mostram que durante o acompanhamento com médico geneticista no Ambulatório da UNIMES, diferentes exames genéticos (sequenciamento de gene único, sequenciamento do exoma, análise de metilação, microarray genômico, pesquisa de X-frágil, entre outros) foram solicitados aos pacientes incluídos, dependendo da suspeita clínica e muitos diagnósticos foram concluídos. Porém, o alto custo dos exames e dificuldades socioeconômicas locais dificultam o retorno do paciente com o resultado, atrasando o diagnóstico, que em muitos dos casos, poderia ser conclusivo.

Ao considerarmos os casos de TEA avaliados no Ambulatório de Especialidades Médicas da UNIMES, não podemos estabelecer a prevalência do espectro na Baixada Santista, já que muitos casos são subdiagnosticados e, mesmo sendo preconizada a triagem genética em todos os casos com suspeita clínica como abordagem inicial, a maioria dos profissionais em saúde acabam não encaminhando ao médico geneticista da região, ou os pacientes e responsáveis encontram dificuldades logísticas e socioeconômicas. Apesar desta conduta na triagem ao TEA, observamos aumento de casos em 2019 no ambulatório de genética da UNIMES, o que corrobora com o aumento da prevalência diagnóstica mundial.³⁴

A era emergente da “medicina de precisão” está a proporcionar uma dimensão nova e adicional ao conceito de diagnóstico. A medicina de precisão foi definida como “tratamentos direcionados às necessidades individuais dos pacientes

com base nas características genéticas, biomarcadores, fenotípicas ou psicossociais que distinguem um determinado paciente de outros pacientes com apresentações clínicas semelhantes”. De acordo com William Gahl, coordenador do Programa de Doenças Não Diagnosticadas do National Institutes of Health (NIH), a definição de diagnóstico mais satisfatória para os objetivos da medicina de precisão inclui uma compreensão da patogênese da doença, vinculando aos achados genéticos e clínicos, informando o prognóstico e a terapia personalizada.³²

Os municípios da região litorânea de São Paulo podem e devem continuar se beneficiando do serviço médico realizado no Ambulatório de Genética Médica da UNIMES. Porém, os poderes públicos precisam implementar equipes multiprofissionais locais nos serviços de saúde, facilitando o acesso dos pacientes com doenças genéticas e/ou TEA, reduzindo o absenteísmo, melhorando o acompanhamento clínico-laboratorial e terapias; além de reduzir o tempo para diagnóstico e conclusão dos casos, beneficiando pacientes, familiares e sistema de saúde.

8. CONCLUSÃO

Nosso modelo de fluxograma da UNIMES é pertinente para o atendimento ambulatorial personalizado aos pacientes com doença genética e/ou TEA dentro dos municípios da região litorânea de São Paulo..

O atendimento multiprofissional em genética é necessário, garantindo o diagnóstico, aconselhamento genético, intervenções e acompanhamentos terapêuticos precoces e adequados em saúde aos pacientes da Região Litorânea de São Paulo.

Os municípios que possuem recurso de atendimento podem e devem manter o acompanhamento dessas pessoas, já que todos necessitam de recursos de Assistência Social e demais profissionais da rede de Atenção à Saúde e educação.

5. REFERÊNCIAS

1. Claussnitzer M, Cho JH, Collins R, Cox NJ, Dermitzakis ET, Hurles ME, et al. A brief history of human disease genetics. *Nature*. 2020;577(7789):179–89.
2. Boycott KM, Hartley T, Biesecker LG, Gibbs RA, Innes AM, Riess O, et al. A diagnosis for all rare genetic diseases: the horizon and the next frontiers. *Cell*. 2019;177(1):32–7.
3. Brasil. (2012). Lei nº 12.764, de 27 de dezembro de 2012. Institui a Política Nacional de Proteção dos Direitos da Pessoa com Transtorno do Espectro Autista; e altera o § 3º do art. 98 da Lei nº 8.112, de 11 de dezembro de 1990. *Diário Oficial da União*, 2-2.
4. Firth HV, Richards SM, Bevan AP, Clayton S, Corpas M, Rajan D, et al. DECIPHER: database of chromosomal imbalance and phenotype in humans using ensembl resources. *The American Journal of Human Genetics*. 2009;84(4):524–33.
5. Reis RP, Santos GKM, Resende EAMR de, Fonseca ECR, Teles TG, Reis FP, et al. Importância da genética e da interprofissionalidade para odontologia na era pós genômica. *ODONTOLOGIA E INTEGRALIDADE DO CUIDADO: ASPECTOS DA FORMAÇÃO PROFISSIONAL E DOS SERVIÇOS DE SAÚDE*. 2021;1(1):188–99.
6. Wang, L.; Wang, B.; Wu, C.; Wang, J.; Sun, M. Autism Spectrum Disorder: Neurodevelopmental Risk Factors, Biological Mechanism, and Precision Therapy. *Int. J. Mol. Sci.* 2023, 24, 1819. <https://doi.org/10.3390/ijms24031819>
7. Ferreira CR. The burden of rare diseases. *American journal of medical genetics Part A*. 2019;179(6):885–92.
8. White W. A rare disease patient/caregiver perspective on fair pricing and access to gene-based therapies. *Gene Therapy*. 2020;27(10–11):474–81.
9. Antaki D, Guevara J, Maihofer AX, Klein M, Gujral M, Grove J, et al. A phenotypic

spectrum of autism is attributable to the combined effects of rare variants, polygenic risk and sex. *Nature genetics*. 2022;54(9):1284–92.

10. Arberas C, Ruggieri V. Autismo: aspectos genéticos y biológicos. *MEDICINA (Buenos Aires)*. 2019;79(1):16–21.

11. Hartin SN, Means JC, Alaimo JT, Younger ST. Expediting rare disease diagnosis: a call to bridge the gap between clinical and functional genomics. *Molecular Medicine*. 2020;26:1–7.

12. Genovese A, Butler MG. The Autism Spectrum: Behavioral, Psychiatric and Genetic Associations. *Genes*. 2023;14(3):677.

13. Global Genes:RARE List. 2022. <https://globalgenes.org/rarelist/> (acesso em 01/05/2024)

14. Chaste P, Leboyer M. Autism risk factors: genes, environment, and gene-environment interactions. *Dialogues in clinical neuroscience*. 2012;14(3):281–92.

15. ALBERTS B, JOHNSON A, LEWIS J et al. *Biologia Molecular da Célula*. 6. ed. Porto Alegre: Artmed, 2016.

16. Marwaha S, Knowles JW, Ashley EA. A guide for the diagnosis of rare and undiagnosed disease: beyond the exome. *Genome medicine*. 2022;14(1):1–22.

17. Hartin SN, Means JC, Alaimo JT, Younger ST. Expediting rare disease diagnosis: a call to bridge the gap between clinical and functional genomics. *Mol Med*. 2020;26(1):117.

18. Gainotti S, Mascalzoni D, Bros-Facer V, Petrini C, Florida G, Roos M, Salvatore M, Taruscio D. Meeting Patients' Right to the Correct Diagnosis: Ongoing International Initiatives on Undiagnosed Rare Diseases and Ethical and Social Issues. *Int J Environ Res Public Health*. 2018;15(10):2072.

19. Genetic Alliance UK; The Wilhelm Foundation; EURORDIS (Rare Diseases Europe); Rare Voices Australia (RVA); The Canadian Organization for Rare

Disorders (CORD); The Advocacy Service for Rare and Intractable Diseases' Stakeholders in Japan (ASrid); The National Organization for Rare Disorders (NORD). International Joint Recommendations to Address Specific Needs of Undiagnosed Rare Disease Patients. Available online: <https://www.eurordis.org/publication/international-joint-recommendations-address-specific-needs-undiagnosed-rare-disease-patients>.

20. Black, N.; Martineau, F.; Manacorda, T. Diagnostic Odyssey for Rare Diseases: Exploration of Potential Indicators. Policy Innovation Research Unit. 2015. Available online: <http://www.piru.ac.uk/assets/files/Rare%20diseases%20Final%20report.pdf>

21. Leow KQ, Tonta MA, Lu J, Coleman HA, Parkington HC. Towards understanding sex differences in autism spectrum disorders. *Brain Res.* 2024;1833:148877.

21. Erratum in: *Genet Med.* 2013 Aug;15(8):669.

22. Gesi C, Giacobelli L, Reibman YL, Dell'Osso B. Beyond imagination: Sorting out and treating psychosis in the context of autism spectrum disorder. *J Psychiatr Res.* 2024;173:363- 366.

23. MONK, Ruth; WHITEHOUSE, Andrew JO; WADDINGTON, Hannah. The use of language in autism research. **Trends in Neurosciences**, v. 45, n. 11, p. 791-793, 2022.

24. Fombonne, E., Psych, F.R.C. Epidemiology of autistic disorder and other PDDs 3. *J. Clin. Psychiatry.* 2005;66.

25. Maenner MJ, Warren Z, Williams AR, et al. Prevalence and Characteristics of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years - Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2020. *MMWR Surveill Summ.* 2023 Mar 24;72(2):1-14. doi: 10.15585/mmwr.ss7202a1

26. Constantino, J. N., Zhang, Y., Frazier, T., Abbacchi, A. M., & Law, P. Sibling recurrence and the genetic epidemiology of autism. *American Journal of Psychiatry.* 2010;167(11), 1349–1356.

27. Rosenberg, R. E., Law, J. K., Yenokyan, G., McGready, J., Kaufmann, W. E., & Law, P. A. (2009). Characteristics and concordance of autism spectrum disorders among 277 twin pairs. *Archives of Pediatrics & Adolescent Medicine*. 2009;163(10), 907–914.
28. GILLETT, George et al. The prevalence of autism spectrum disorder traits and diagnosis in adults and young people with personality disorders: A systematic review. **Australian & New Zealand Journal of Psychiatry**, v. 57, n. 2, p. 181-196, 2023.
29. Kalsner L, Twachtman-Bassett J, Tokarski K, Stanley C, Dumont-Mathieu T, Cotney J, Chamberlain S. Genetic testing including targeted gene panel in a diverse clinical population of children with autism spectrum disorder: Findings and implications. *Mol Genet Genomic Med*. 2018;6(2):171-185.
30. Chung CCY, Project HKG, Chu ATW, Chung BHY. Rare disease emerging as a global public health priority. *Frontiers in public health*. 2022;10:1028545.
31. Ijomone OM, Olung NF, Akingbade GT, Okoh CO, Aschner M. Environmental influence on neurodevelopmental disorders: Potential association of heavy metal exposure and autism. *Journal of Trace Elements in Medicine and Biology*. 2020;62:126638.
32. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade, M. da S. Departamento de Atenção Especializada e Temática, Secretaria de Atenção à Saúde. Diretrizes para atenção integral às pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde. Ministério da Saúde Brasília; 2014.
33. Manual diagnóstico e estatístico de transtornos DSM-5 / [American Psychiatric Association, tradução: Maria Inês Corrêa Nascimento ... et al.]; revisão técnica: Aristides Volpato Cordioli... [et al.]. - . e . Porto Alegre: Artmed, 2014. xlv, 948 p.; p 91 Elliott AM, Friedman JM. The importance of genetic counselling in genome-wide sequencing. *Nature Reviews Genetics*. 2018;19(12):735–6.
34. Saúde M da. Portaria GM/MS nº 635, de 22 de maio de 2023. Institui, define e cria

incentivo financeiro federal de implantação, custeio e desempenho para as modalidades de equipes multiprofissionais na atenção primária à saúde. Diário Oficial da União. 2023;

35. Gainotti S, Mascalzoni D, Bros-Facer V, Petrini C, Florida G, Roos M, Salvatore M, Taruscio D. Meeting Patients' Right to the Correct Diagnosis: Ongoing International Initiatives on Undiagnosed Rare Diseases and Ethical and Social Issues. *Int J Environ Res Public Health*. 2018;15(10):2072. d

36. Genetic Alliance UK; The Wilhelm Foundation; EURORDIS (Rare Diseases Europe); Rare Voices Australia (RVA); The Canadian Organization for Rare Disorders (CORD); The Advocacy Service for Rare and Intractable Diseases' Stakeholders in Japan (ASrid); The National Organization for Rare Disorders (NORD). International Joint Recommendations to Address Specific Needs of Undiagnosed Rare Disease Patients. Available online: <https://www.eurordis.org/publication/international-joint-recommendations-address-specific-needs-undiagnosed-rare-disease-patients>.

37. Schaefer GB, Mendelsohn NJ; Professional Practice and Guidelines Committee. Clinical genetics evaluation in identifying the etiology of autism spectrum disorders: 2013 guideline revisions. *Genet Med*. 2013;15(5):399-407.

6. ANEXOS

ANEXO 1. PARECER DO COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA UNIMES

UNIVERSIDADE
METROPOLITANA DE SANTOS
- UNIMES



PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

Título da Pesquisa: IMPORTÂNCIA DO ATENDIMENTO AMBULATORIAL MULTIPROFISSIONAL NA ATENÇÃO AO PACIENTE COM DOENÇA GENÉTICA E/OU TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA (TEA): MODELO UNIMES EM SANTOS

Pesquisador: MILENY ESBRAVATTI STEPHANO COLOVATI

Área Temática:

Versão: 1

CAAE: 69578823.1.0000.5509

Instituição Proponente:

Patrocinador Principal: CENTRO DE ESTUDOS UNIFICADOS BANDEIRANTE

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 6.080.811

Apresentação do Projeto:

O presente estudo aborda sobre a padronização do protocolo de atendimento multiprofissional ao paciente com doença genética e/ou transtorno do espectro autista (TEA) no o Ambulatório de Genética Médica da UNIMES.

Objetivo da Pesquisa:

O objetivo do estudo é a padronização do protocolo de atendimento multiprofissional ao paciente com doença genética e/ou TEA realizado na Ambulatório da UNIMES e, posteriormente, sua replicação no sistema de saúde da Baixada Santista.

Avaliação dos Riscos e Benefícios:

Os riscos e benefícios foram apresentados e descritos adequadamente.

Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:

O projeto de pesquisa encontra-se em conformidade ética e todas as informações necessárias foram apresentadas de maneira adequada.

Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:

Adequados. O projeto propõe dispensa do TCLE devido ao uso de prontuário médico para análise e autorização do responsável pelo Ambulatório da UNIMES (Termo de Anuência Institucional foi disponibilizado em anexo).

Endereço: Av Conselheiro Nébias 536

Bairro: Encruzilhada

CEP: 11.045-002

UF: SP

Município: SANTOS

Telefone: (13)3228-3400

Fax: (13)3226-3400

E-mail: fernanda.agnelli@unimes.br

UNIVERSIDADE
METROPOLITANA DE SANTOS
- UNIMES



Continuação do Parecer: 6.080.811

Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:

Aprovado.

Considerações Finais a critério do CEP:

Este parecer foi elaborado baseado nos documentos abaixo relacionados:

Tipo Documento	Arquivo	Postagem	Autor	Situação
Informações Básicas do Projeto	PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_DO_PROJETO_2135196.pdf	10/05/2023 11:00:16		Aceito
Folha de Rosto	folhaderostoSimone.pdf	10/05/2023 10:59:37	MILENY ESBRAVATTI STEPHANO COLOVATI	Aceito
Declaração de concordância	TAI.pdf	05/05/2023 13:09:45	MILENY ESBRAVATTI STEPHANO COLOVATI	Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	Projeto_Simone_020523.docx	04/05/2023 20:22:49	MILENY ESBRAVATTI STEPHANO COLOVATI	Aceito

Situação do Parecer:

Aprovado

Necessita Apreciação da CONEP:

Não

SANTOS, 25 de Maio de 2023

Assinado por:
Marcela Leticia Leal Gonçalves
(Coordenador(a))

Endereço: Av Conselheiro Nébias 536
Bairro: Encruzilhada **CEP:** 11.045-002
UF: SP **Município:** SANTOS
Telefone: (13)3228-3400 **Fax:** (13)3226-3400 **E-mail:** fernanda.agnelli@unimes.br

ANEXO 2. Organização e palestrante do simpósio: Aconselhamento genético multidisciplinar: ATUAÇÃO E PERSPECTIVAS NA BAIXADA SANTISTA – HOSPITAL SANTO AMARO E UNIMES.



Unidade Pública Federal nº 002 de 11.01.1987 Unidade Pública Estadual nº 000441.123 de 05.04.1987 Unidade Pública Municipal nº 001 de 23.04.1987

Guarujá, 20 de Dezembro de 2023.

Ofício HSA Nº 606/23

À UNIVERSIDADE METROPOLITANA DE SANTOS – UNIMES
PROGRAMA DE PÓS – GRADUAÇÃO
MESTRADO PROFISSIONAL EM SAÚDE E MEIO AMBIENTE

Assunto: Simpósio "Aconselhamento Genético Multidisciplinar" - Atuação e Perspectivas na Baixada Santista

Prezado Senhor:

Cumprimento Vossa Senhoria e, considerando vossa solicitação em promover o Simpósio "Aconselhamento Genético Multidisciplinar", em nossa instituição Hospitalar – Hospital Santo Amaro, informamos que foi autorizada, conforme requisitado no documento, datado para o dia 15 de Fevereiro de 2024 no horário supracitado das 14:00 às 18:00 horas.

Outrossim, informamos que foi disponibilizado a Sala 01 – Anexo Administrativo do primeiro andar.

Sem mais, estamos à disposição para maiores esclarecimentos que se façam necessários.

Atenciosamente,

Hermano de Mattos Boechat Poubel
Diretor de Ensino
CRM/SP 57430

CNPJ: 48.697.308/0001-70

CNAS: 79041-89-40

Rua Quatro Bertoldi, 40 – Vila Maia – Guarujá/SP CEP: 11410-956 – Tel: (13) 3269-1515



SIMPÓSIO

HOSPITAL SANTO AMARO E UNIMES

ACONSELHAMENTO GENÉTICO MULTIDISCIPLINAR:
ATUAÇÃO E PERSPECTIVAS NA BAIXADA SANTISTA

15/02/2024

PROGRAMAÇÃO

14:00 às 14:40	Aconselhamento genético em recém-nascidos com anomalias congênitas Profa. Dra. Mirlene Cernach – Médica Geneticista
15:00 às 15:40	Atuação do enfermeiro e equipe multiprofissional em genética médica Enf. Lucas Jordel do Nascimento e Enf. Simone Zuñegas
15:40 às 16:00 - Intervalo	
16:00 às 17:00	Mesa redonda – A genética na Baixada Santista Moderadores: Profa. Dra. Mileny Colovati e Thiago Yuuki Kuroiwa
17:00 às 18:00	Dúvidas e discussões Moderadores: Larissa Santana e André Martinelli



Hospital Santo Amaro

Registro de Presença

<input checked="" type="checkbox"/> Evento <input type="checkbox"/> Reunião <input type="checkbox"/> Treinamento <input type="checkbox"/> Orientações		Serviço: Enfermagem	Data: 15/02/2024
SIMPÓSIO - "Aconselhamento Genético Multidisciplinar: Atuação e Perspectivas na Baixada Santista"		Coordenador: Prof. Dra. Mileny Colovati/ Enfº Lucas Jardel do Nascimento Carvalho	
Carga horária	Horário - Inicial: 14:00h Término:	Local: Anexo Administrativo - Sala 02	

PARTICIPANTES

NOME COMPLETO	REG	ASSINATURA
1. Fernanda de Souza Araujo	6845	[Assinatura]
2. Valde Souza Lima	6424	[Assinatura]
3. Cristiane Ruscato de Lencina	9633	[Assinatura]
4. Joice Almeida Nascimento	7721	[Assinatura]
5. Mariana Vazquez	10653	[Assinatura]
6. Juliana dos Santos	6027	[Assinatura]
7. Pto de Lássio de Luz	2922	[Assinatura]
8. Erica do Carmo dos Santos	10863	[Assinatura]
9. Raissa Lima	7075	[Assinatura]
10. Fernando H. Z. dos Santos	8497	[Assinatura]
11. Danielle Santos de Lima	10626	[Assinatura]
12. Renata B. da Silva Bastos	20410	[Assinatura]
13. Nayara Almeida dos Santos	80284	[Assinatura]
14. Fabiano Fonseca	9533	[Assinatura]
15. Francine M. da S. do	9520	[Assinatura]
16. Raquel d. dos R. Romão	10755	[Assinatura]
17. Tullia da Silva Paes	9995	[Assinatura]
18. Dirlene Santos Cruz	9616	[Assinatura]
19. Evelyn de Oliveira Silva	40371	[Assinatura]
20. Ana Rosa Silveira	7337	[Assinatura]
21. Adriana S. J. J. J.	6530	[Assinatura]
22. Jéssica de O. Moraes	4522	[Assinatura]
23. Hermes Soares Passi	40441	[Assinatura]
24. Regiane Artur dos Santos	8404	[Assinatura]
25. Jéssica P. de Silva	5711	[Assinatura]

01/01 - 02/02/2024

ANEXO 3. Capítulo do e-book: “A IMPORTÂNCIA DO CARIÓTIPO NA CORRELAÇÃO GENÓTIPO-FENÓTIPO EM RECÉM-NASCIDOS SINDRÔMICOS DA BAIXADA SANTISTA: RELATO DE CASO”.

**A IMPORTÂNCIA DO CARIÓTIPO NA CORRELAÇÃO
GENÓTIPO-FENÓTIPO EM RECÉM-NASCIDOS
SINDRÔMICOS DA BAIXADA SANTISTA: RELATO DE
CASO**

Lucas Jardel do Nascimento Carvalho^{1,2}, Simone de Souza Zuñega de Brito¹, Larissa Santana de Souza³, Paula Diana⁴, Andrea Moraes Malinverni⁴, Mirlene Cecília Soares Pinho Cernach⁵, Ana Luiza Cabrera Martimbianco¹, Mileny Esbravatti Stephano Colovati^{1,3,5}

1. Mestrado Profissional em Saúde e Meio Ambiente, Universidade Metropolitana de Santos (UNIMES), Santos, São Paulo
2. Associação Santamarense de Beneficência do Guarujá, Guarujá, São Paulo
3. Faculdade de Biomedicina, Universidade Metropolitana de Santos (UNIMES), Santos, São Paulo
4. Departamento de Patologia, Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), São Paulo, São Paulo
5. Faculdade de Medicina, Universidade Metropolitana de Santos (UNIMES), Santos, São Paulo

1. INTRODUÇÃO

As síndromes cromossômicas ocorrem devido a uma mudança no número ou na estrutura dos cromossomos, resultando em anomalias congênitas e atraso no desenvolvimento psicomotor com grande impacto neonatal e pediátrico. As mais prevalentes são as alterações numéricas, decorrentes de não-disjunção dos pares cromossômicos 13, 18, 21 ou X na gametogênese parental, principalmente materna, ou no zigoto, como síndromes de Down, Patau, Edwards ou Turner¹.

Podemos citar a Síndrome de Down que é a mais prevalente das síndromes cromossômicas no mundo, e é ocasionada pela presença de um cromossomo 21 completo ou uma parte deste, a mais na célula, também chamado de trissomia do cromossomo 21. A maioria dos casos ocorrem por trissomia livre, e a minoria por mosaicismo ou alterações estruturais como a translocação robertsoniana, deleção ou duplicação, envolvendo o cromossomo 21. Além da Síndrome de Down...

ANEXO 4 Capítulo do e-book: “PERFIL DOS ATENDIMENTOS EM GENÉTICA MÉDICA NO AMBULATÓRIO DA UNIVERSIDADE METROPOLITANA DE SANTOS: MODELO PARA A BAIXADA SANTISTA”.

**PERFIL DOS ATENDIMENTOS EM GENÉTICA MÉDICA
NO AMBULATÓRIO DA UNIVERSIDADE METROPOLITANA DE SANTOS:
MODELO PARA A BAIXADA SANTISTA**

Simone de Souza Zuñega de Brito¹, Lucas Jardel do Nascimento Carvalho^{1,2}, Larissa Santana de Souza³, Thiago Yuuki Kuroiwa⁴, André Elias Martinelli⁴, Júlia Sanches Emerenciano⁴, Paula Andrea de Santis Bastos^{1,5}, Mirlene Cecília Soares Pinho Cernach⁴, Mileny Esbravatti Stephano Colovati^{1,3,5}

6. Mestrado Profissional em Saúde e Meio Ambiente, Universidade Metropolitana de Santos (UNIMES), Santos, São Paulo
7. Associação Santamarense de Beneficência do Guarujá, Guarujá, São Paulo
8. Faculdade de Biomedicina, Universidade Metropolitana de Santos (UNIMES), Santos, São Paulo
9. Faculdade de Medicina, Universidade Metropolitana de Santos (UNIMES), Santos, São Paulo
10. Faculdade de Medicina Veterinária, Universidade Metropolitana de Santos (UNIMES), Santos, São Paulo

1. INTRODUÇÃO

Um dos maiores desafios dos profissionais de saúde é a compreensão da base genética das doenças humanas com importantes implicações fenotípicas, as quais resultam em constantes admissões hospitalares e, muitas vezes são letais¹.

Milhares de vidas são afetadas por, aproximadamente, 9.000 doenças genéticas. Individualmente, cada uma dessas doenças atinge uma pequena proporção da população, o que a caracteriza como “doença rara”, afetando globalmente 400 milhões de indivíduos, com prevalência de 1 em 2.500 indivíduos^{1,2,3}

A website Global Genes contém uma lista de doenças raras (<https://globalgenes.org/rarelist/>), incluindo mais de 7.000 doenças. O catálogo de doenças com padrão de herança mendeliana, o Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM, <https://www.omim.org/statistics/entry>), inclui 9.045 doenças genéticas

catalogadas, sendo que 5.994 fenótipos possuem base molecular conhecida e em 3.051 fenótipos a base molecular ainda é desconhecida ou inconclusiva. ...

ANEXO 5. Projeto de Lei apresentado À Câmara Municipal da Prefeitura Estância Estância Balneária da Praia Grande

SENHOR PRESIDENTE;

SENHORES VEREADORES;

A presente proposta de lei visa a criação de um programa municipal que fortaleça a assistência de saúde mental e o suporte psicossocial oferecido a mães e cuidadores de crianças com Transtorno do Espectro Autista (TEA) e doenças raras, reconhecendo a necessidade urgente de ações que minimizem o estresse, a ansiedade e outros impactos negativos sobre a saúde nessas famílias.

O programa se fundamenta em pesquisas que evidenciam a fragilidade do serviço de apoio a esse público e a importância de uma abordagem multiprofissional para a melhoria da qualidade de vida das famílias afetadas.

Por meio deste programa, o município de Praia Grande promoverá um cuidado integral e humanizado, assegurando o direito à saúde e ao bem-estar dessas famílias.

PROJETO DE LEI Nº

” Dispõe sobre a Criação do Programa Municipal de Apoio Integral à Saúde Mental de Mães e Cuidadores de Crianças com Transtorno do Espectro Autista (TEA) e Doenças Raras no Município de Praia Grande”

Art. 1º - Fica criado o "Programa Municipal de Apoio Integral à Saúde Mental de Mães e Cuidadores de Crianças com Transtorno do Espectro Autista (TEA) e Doenças Raras" no município de Praia Grande, com o objetivo de proporcionar atendimento multiprofissional e de enfermagem, voltado ao suporte psicossocial e terapêutico de mães e cuidadores.

Art. 2º - O programa tem como objetivos específicos:

I - Assistir as crianças/pacientes portadores de TEA e doenças raras, bem como seus pais e cuidadores, no contexto psicobiológico e social;

II - Melhorar a assistência multiprofissional de crianças/pacientes com TEA, reduzindo os níveis de estresse parental;

III - Acolher os pais e cuidadores desse público, abrangendo-os no contexto sócio terapêutico, visando à melhoria da qualidade de vida dos pacientes e de seus familiares;

IV - Promover a capacitação de equipes multidisciplinares no manejo adequado de casos de TEA e doenças raras, com enfoque no apoio emocional e psicológico a mães e cuidadores.

Art. 3º - O programa deverá oferecer as seguintes ações:

I - Atendimento psicológico e psicoterapêutico individual e em grupo para mães e cuidadores de crianças com TEA e doenças raras;

II - Terapias ocupacionais, grupos operativos, e práticas integrativas como arteterapia, musicoterapia, e exercícios físicos supervisionados, adaptados às necessidades dos cuidadores e pacientes;

III - Criação de redes de apoio e grupos de convivência para mães e cuidadores, com a realização de encontros regulares que visem à troca de experiências e apoio mútuo;

IV - Desenvolvimento de campanhas de conscientização e capacitação para profissionais de saúde, educação e assistência social sobre as especificidades do cuidado com crianças com TEA e doenças raras, bem como sobre o impacto psicológico nos cuidadores;

V - Implementação de parcerias com ONGs, universidades e outras instituições para fortalecer a rede de apoio e aprimorar os serviços oferecidos pelo programa.

Art. 4º - A gestão do programa ficará a cargo da Secretaria Municipal de Saúde, em colaboração com a Secretaria Municipal de Educação e a Secretaria Municipal de Assistência Social, cabendo a estas promover a articulação necessária para a implementação e execução das ações previstas.

Art. 5º - O município deverá destinar recursos financeiros e humanos necessários à execução do programa, podendo, para tanto, firmar convênios e parcerias com entidades públicas e privadas.

Art. 6º - Esta lei entra em vigor na data de sua publicação, revogadas as disposições em contrário.

Sala Emancipador Oswaldo Toschi, 03 de setembro de 2024.

Emerson Camargo dos Santos
vereador