

SEÇÃO: Painel

ÁREA: Interdisciplinar

NÍVEL DO CURSO: Ensino Médio/Técnico

Levantamento das anomalias genéticas congênitas em Concórdia – SC

Bruna Tainá Weber, Daniela Fatima Toniazzo, Lara Cassia Fortuna, Adilce Hermes Benelli, Cláudia Thomas Bertucini

Instituto Federal Catarinense - Câmpus Concórdia

Técnico em Alimentos

E-mail de contato: claudia.bertucini@ifc-concordia.edu.br

Aproximadamente 5% das gestações resultam no nascimento de uma criança com algum tipo de anomalia congênita, e são a segunda causa de mortalidade infantil no Brasil. São situações que, muitas vezes, só serão apresentados teoricamente no ensino médio, no conteúdo de genética, mas são problemas relevantes de saúde pública, onde 70% dos casos poderiam ser evitados através de medidas preventivas. Em geral, as causas de anomalias congênitas são distribuídas da seguinte forma: não definidas 40-60%; genéticas 15-25% (monogênicas: 2-10%, cromossômica: 10-15%); ambientais 8-12% agentes químicos: 0,5-1%); e multifatoriais 20-25%. O trabalho foi realizado através de pesquisa bibliográfica, visitas e entrevistas com pessoas responsáveis em instituições que atendem pessoas com deficiência (APAE, Secretaria de Educação Municipal e Secretaria de Desenvolvimento Regional e Escolas Estaduais). Na APAE são atendidos 169 pacientes, destes foram diagnosticados 45 com Paralisia Cerebral, 04 com Paralisia Cerebral e Deficiência Múltipla, 28 com Síndrome de Down, 01 com Síndrome relacionada ao par de cromossomos 22 em anel, 01 com Síndrome de Angelman, 06 com Autismo, 01 Síndrome relacionada ao par de cromossomos 13, 02 com Distrofia Muscular, 01 com Artrogripose, 02 com Síndrome de West, 01 com Síndrome de Prader Willi e 74 pacientes não tem o diagnóstico etiológico. Evidenciamos que 44% das anomalias tem a causa desconhecida, 35% são de origem não genética (ambientais e multifatoriais) e apenas 20% das deficiências diagnosticadas na APAE são de origem genética. Destas últimas as aneuploidias numéricas autossômicas representam 85% das anomalias genéticas, predominando a trissomia do cromossomo 21 (Síndrome de Down). Não foram observadas deficiências relacionadas aos cromossomos sexuais. As aneuploidias cromossômicas estruturais representam 9%, destacando-se as alterações raras como o cromossomo 22 em anel. As deficiências genéticas monogênicas ligadas ao cromossomo sexual X, apresentam-se em 6% dos casos. Nas instituições públicas de ensino, são atendidas centenas de crianças e adolescentes com deficiência visual, auditiva, mental/intelectual, física, transtorno global, paralisia cerebral, hemofilia, mas não constam nos arquivos o diagnóstico etiológico. São atendidos pela rede municipal de ensino duas das três crianças de Concórdia que

possuem amiotrofia espinhal, uma deficiência genética monogênica autossômica recessiva de grande comprometimento físico. Há a necessidade de implementar as políticas públicas que possibilitem o acesso ao diagnóstico etiológico das deficiências, com exame citogenético (cariótipo) e técnicas moleculares (DNA) para, juntamente com o diagnóstico clínico, propor aos pacientes um tratamento adequado, bem como promover o serviço de aconselhamento genético para as famílias visando a prevenção de recorrência de casos e promover ações educativas que esclareçam a população sobre os fatores de risco relacionados às deficiências congênitas.

Palavras-chave: Anomalia Congênita. Diagnóstico etiológico. Aconselhamento Genético.