

**UNIVERSIDADE ESTADUAL DE LONDRINA
CENTRO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS
DEPARTAMENTO DE BIOLOGIA GERAL
DEPARTAMENTO DE PSICOLOGIA GERAL E ANÁLISE DO
COMPORTAMENTO**

Manual do Usuário

SERVIÇO DE ACONSELHAMENTO GENÉTICO – SAG/UEL



**APOIO:
PROEX-UEL
PROPPG-UEL**

**UNIVERSIDADE ESTADUAL DE LONDRINA
CENTRO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS
DEPARTAMENTO DE BIOLOGIA GERAL
DEPARTAMENTO DE PSICOLOGIA GERAL E ANÁLISE DO
COMPORTAMENTO**

SERVIÇO DE ACONSELHAMENTO GENÉTICO – SAG/UEL

MANUAL DO USUÁRIO

**APOIO:
PROEX-UEL
PROPPG-UEL**

Equipe Responsável pela elaboração:

**Versão
(ago. 2017)**

Renata Grossi
Vania Galbes
Talyta de Souza Lima
Tatiana Mozer Joaquim
Guilherme Gomes dos Santos
Marina Rocha Zani
Yuri Lelis Rafael

Setores Relacionados

AMBULATÓRIO DO HOSPITAL DAS CLÍNICAS-UEL
DEPTO DE BIOLOGIA GERAL
DEPTO DE PSICOLOGIA GERAL E ANÁLISE DO COMPORTAMENTO
LABORATÓRIO DE CITOGENÉTICA
LABORATÓRIO DE BIOÉTICA
CLÍNICA PSICOLÓGICA

Sumário

Apresentação.....	5
O que é o SAG?.....	5
Missão.....	6
Visão.....	6
Valores.....	6
Quem pode se beneficiar do SAG?.....	6
O que é cariótipo?.....	7
Exame do cariótipo oferecido pelo SAG/UEL.....	8
Etapas do SAG/UEL.....	8
Apoio Psicológico.....	9
Prevenção.....	9
Síndromes frequentemente diagnosticadas no SAG/UEL.....	12
Síndrome de Down.....	12
Síndrome de Turner.....	13
Síndrome de Klinefelter.....	14
Síndrome de Edwards.....	15
Síndrome de Patau.....	16
Síndrome do Cri-du-Chat.....	17
Síndrome do Triplo-X.....	18
Agentes Teratogênicos.....	19
Papel da Psicologia nesse processo.....	19
Lembre-se.....	20
Telefones Úteis.....	20

Apresentação

Este manual tem por objetivo apresentar o funcionamento do Serviço de Aconselhamento Genético da Universidade Estadual de Londrina (SAG-UEL) e facilitar o entendimento do paciente e dos familiares diante do serviço realizado e da atual problemática vivenciada. Sendo o Serviço de Aconselhamento Genético parte de práticas da universidade, ele tem o objetivo também de pesquisa, ensino e extensão.

Todas as pessoas e as famílias com risco de desenvolver doenças geneticamente determinadas ou anomalias congênitas têm o direito a receber, através do Sistema Único de Saúde (SUS), aconselhamento genético.

Devido à importância do Aconselhamento Genético, foi publicado, no Diário Oficial da União, em 21 de janeiro de 2009, a portaria nº 81 do Ministério de Saúde, a qual determina que o Sistema Único de Saúde (SUS) proporcione aconselhamento genético (atenção prevenção às doenças geneticamente determinadas) nas ações de planejamento familiar à mulher, ao homem ou ao casal.

Através do serviço ofertado pela Universidade Estadual de Londrina, gratuitamente, o paciente e sua família receberão atendimento voltado a alterações genéticas, mas a decisão de participar do trabalho oferecido cabe ao usuário.

O manual do usuário é dirigido para pacientes e familiares que buscam o serviço e para a comunidade em geral. Por este motivo a linguagem aqui utilizada é objetiva e simples, a fim de atingir toda a população de usuários do serviço. O manual serve como um guia para informar, de maneira clara, sobre as alterações genéticas e seus desdobramentos.

Os principais assuntos abordados neste manual estão divididos em seis tópicos. Esses que falam sobre o que é o um Serviço de Aconselhamento Genético, traz informações sobre o cariótipo, explica qual tipo de exame do cariótipo é realizado pelo SAG-UEL, ilustra as etapas que os pacientes passam quando participam do projeto e demonstra quais são as síndromes mais frequentemente diagnósticas no SAG-UEL.

SERVIÇO DE ACONSELHAMENTO DA UNIVERSIDADE ESTADUAL DE LONDRINA (SAG/UEL)

- **O que é o SAG?**

É um serviço gratuito oferecido para aqueles que buscam realizar o exame do cariótipo feito pelo Laboratório de Citogenética-UEL e/ou para esclarecimentos e orientações sobre possíveis doenças genéticas. O serviço, além de oferecer assistência e informações a respeito das alterações genéticas, também serve para prevenção. Neste caso, a pessoa que tem histórico de alterações genéticas na família, abortos espontâneos

e alterações físicas e/ou cognitivas podem procurar o serviço para conhecer as reais probabilidades de herdabilidade de tais alterações. Em alguns casos o geneticista responsável pelo serviço pode pedir para que outros membros da família realizem o exame para melhor conhecer o caso. Com o diagnóstico definitivo, ou não, o paciente e a família começam a ser esclarecidos dos recursos médicos (como neurologistas, cardiologistas), terapêuticos (como psicologia, fisioterapia, terapia ocupacional) e benefícios sociais (aposentadoria, auxílio saúde...), assim como das possibilidades de prevenção. Isto pode envolver consultas, exames complementares, intervenções, esclarecimentos. Busca-se informar o paciente e sua família, respeitando seu direito e liberdade de tomar suas próprias decisões. O SAG também oferece suporte psicológico para os pacientes e suas famílias.

- **Missão:** Atender indivíduos com alterações genéticas e suas famílias, na 17ª Regional de Saúde do Paraná, capacitando profissionais de saúde para a atenção básica e especializada em genética, por meio da prática extensionista.
- **Visão:** Ser referência nacional na capacitação de profissionais de saúde e na atuação em aconselhamento genético, científica e ética.
- **Valores:** Humanização
 - Bioética
 - Capacitação
 - Interdisciplinaridade
 - Cientificidade
 - Comprometimento
- **Quem pode se beneficiar do SAG?**

Dentre as situações indicadas para um Serviço de Aconselhamento Genético (SAG) destacam-se:

- Casais com abortamento habitual, ou seja, abortos repetidos;
- Orientação quanto à administração de medicamentos e outros tipos de drogas no decorrer da gestação;
- Risco para anomalias cromossômica fetal;
- Infecções que o paciente já tinha ao nascer (congênitas);
- Casais com antecedentes de doenças familiares ou hereditárias;
- Casais consanguíneos;
- Gestantes expostas a radiação ionizante;
- Filhos com deficiência intelectual e/ou malformação congênita;
- Gestantes com feto portador de malformação detectada na rotina de pré-natal;
- Homens com poucos espermatozoides (oligospérmicos) ou com ausências de espermatozoides (azospérmicos);
- Mulheres com ausência da primeira menstruação (amenorreia) e mulheres com idade precoce ou avançada e mutações isoladas.

- **O que é cariótipo?**

Os seres humanos são formados por diferentes células, da mesma maneira que uma parede é formada por diferentes tijolos. Dentro de cada uma de nossas células existe o nosso DNA, está é a estrutura responsável por todas as nossas características (cor do olhos, tipo de cabelo, gordo, magro, alto, baixo...). Quando o DNA está todo enovelado (enrolado), ele forma uma estrutura em forma de X, chamada de cromossomo.

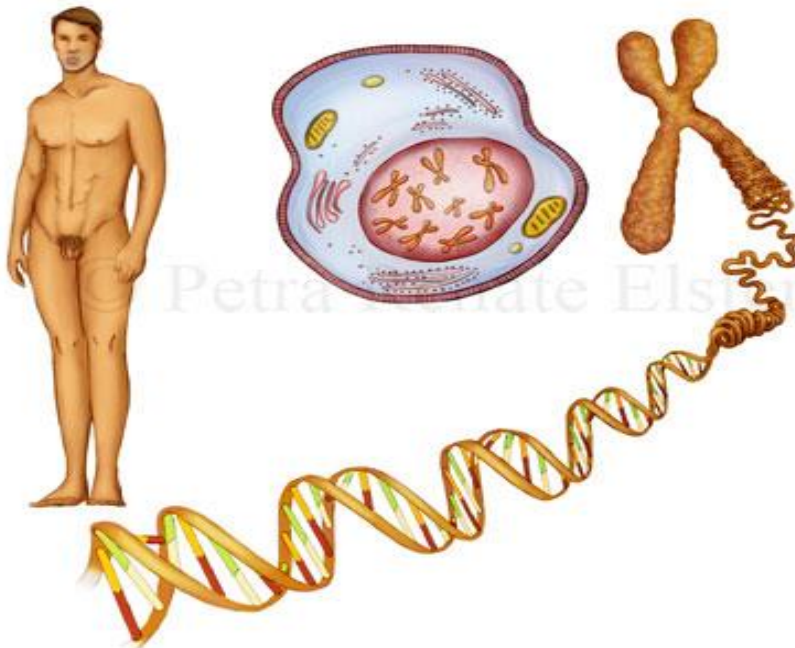


Figura 1: Representação da célula, cromossomo e DNA.

Dentro de cada célula nós temos 46 cromossomos, sendo que esses 46 formam 23 pares. Cada cromossomo tem seu par específico, deste modo é importante a presença de todos os 46 cromossomos em todas as células. Quando os cromossomos estão organizados em seus pares temos o cariótipo.

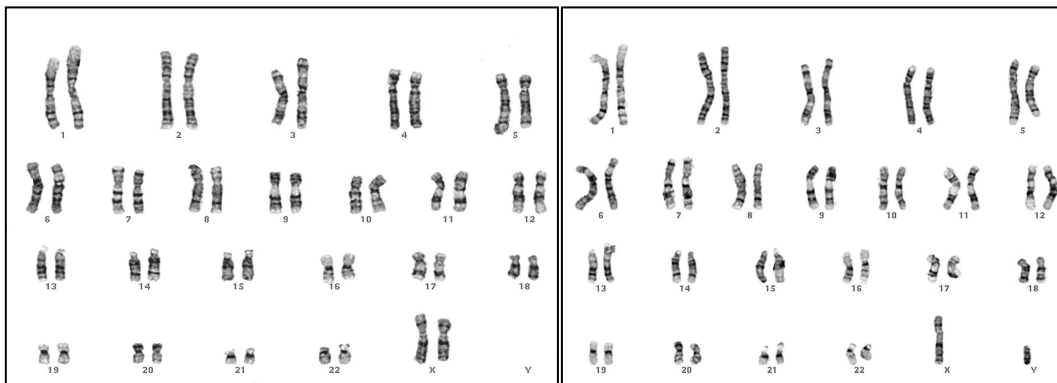


Figura 2: Representação do cariótipo sem alteração de uma mulher 46, XX e de um homem 46, XY, respectivamente.

- **Exame do cariótipo oferecido pelo SAG-UEL**

O Exame realizado na UEL é chamado de bandamento G, se trata de uma análise dos conjuntos de cromossomos. Na UEL conseguimos contar se existem os 46 cromossomos, ou se há pedaços de algum cromossomo faltando ou sobrando. Nos casos que faltam ou sobram cromossomos, é possível ver qual deles está alterado. Isso é muito importante porque dependendo de qual cromossomo está alterado as consequências causadas (alterações físicas, intelectuais...) para o paciente são diferentes. Precisa ficar claro que existem diferentes tipos de exame do cariótipo, que são capazes de fazer análises mais complexas, deste modo, o exame aqui realizado o resultado pode não apontar nenhuma alteração, mas se você fizer um exame mais detalhado, talvez, seja possível ele apontar alguma alteração.

- **Etapas do SAG-UEL**

Ao ser encaminhado para a realização do exame de cariótipo, o paciente passa por várias etapas:

1. **Agendamento:** Para que o paciente realize o exame de cariótipo é preciso ter por escrito o encaminhamento do médico, então deve levá-lo na Vila da Saúde (Rua Jorge Casoni, 2350 – Londrina) para ser autorizado. Após este passo, o paciente deve entrar em contato com o SAG-UEL para agendar uma data e horário para a coleta de sangue. Quando o paciente busca somente o Aconselhamento Genético pode ligar para o telefone e agendar seu horário, sem precisar de um encaminhamento médico. O agendamento pode ser realizado com o Técnico Jonas pelo telefone: 43-33714180.
2. **Coleta:** O paciente se dirige ao Ambulatório do Hospital das Clínicas – HC/Uel e vai até o setor de coletas para a realização da coleta de sangue.
3. **Entrevista e acolhimento:** No dia da coleta de sangue, um estagiário de psicologia realiza uma entrevista com o paciente e/ou familiar, a qual durará em torno de 1 hora.
4. **Resultado:** O exame é realizado pelo Laboratório de citogenética da UEL e o resultado demora cerca de 30 dias para ficar pronto. Em alguns casos, por inúmeros motivos, poderá ser necessário que o paciente colete o sangue mais de uma vez.
5. **Estudo do caso:** momento em que os profissionais se reúnem para discutir sobre o caso e identificar as melhores estratégias para realizar a devolutiva e ou intervir.
6. **Devolutiva:** O paciente vai até a clínica psicológica da UEL, onde receberá o resultado do exame e conversará com um biólogo geneticista e com um psicólogo, que prestarão esclarecimento, tirarão dúvidas que o paciente ou familiar tiver sobre o resultado, além dos devidos encaminhamentos. Esta etapa terá duração média de 30 minutos.
7. **Suporte Psicológico:** Logo após conversar com o biólogo o paciente terá mais 30 minutos para conversar com o psicólogo, cujo objetivo é sanar dúvidas, dialogar sobre as adaptações futuras do paciente/família e avaliar o potencial e as

dificuldades do usuáridiante da problemática, tentando promover um apoio emocional e se possível para ambos ofertar um acompanhamento mais a logo prazo.

8. Acompanhamento do caso: Quando necessário à equipe agendará novo (s) encontro (s) para coletar novas informações, seja referente a aspectos biológicos como psicológicos.

- **Apoio Psicológico**

O serviço de aconselhamento genético é um processo de varias etapas, entre a entrevista à devolutiva, as etapas podem ser acompanhadas por profissionais de psicologia ou estagiários supervisionados. Caso quem esteja realizando o acompanhamento identifique uma demanda emocional, afetiva, dificuldades de lidar com o resultado do exame, que necessite de um apoio, que vá além do processo convencional do serviço, poderá beneficiar o paciente e/ou a família com atendimentos psicológicos (apoio psicológico), onde serão tratados e discutidos assuntos pertinentes à problemática.

O apoio psicológico caracteriza-se como uma psicoterapia breve centrada na situação-problema como um meio de auxiliar o paciente/família a desenvolver formas de adesão aos tratamentos necessários e na adaptação a um novo estilo de vida com a presença da anomalia genética. Sendo que não há um tempo pré-determinado para o seu termino.

Pelo fato dos recursos humanos e estruturais não serem suficientes para atender toda a demanda, foram estabelecidos critérios para realizar a seleção daqueles que serão beneficiados:

1. Interesse da família em realizar o apoio.
2. A complexidade do caso.
3. Déficits em comportamentos de adesão aos tratamentos.
4. Déficits ou dificuldades por parte do paciente (como interação social, aprendizagem)
5. Não receber atendimento psicológico em outro local.
6. Família do paciente com alteração genética.

- **Prevenção**

Algumas medidas importantes podem ser tomadas como ações preventivas em relação às doenças genéticas, entre elas estão os exames do pré-natal e o exame do cariótipo dos pais do paciente em alguns casos.

- **Exames do pré-natal**

Alguns fatores de anomalias genéticas podem ser determinados em exames pré-natal, por esse motivo é importante que os pais se atentem a alguns fatos durante a realização

desses exames e questionem e tirem dúvidas com o médico que está acompanhando a gestação.

No **exame de ultrassonografia** deve-se perguntar para o médico a respeito do crescimento do feto, de suas estruturas (órgãos, ossos, etc) e se seu desenvolvimento está de acordo com a semana da gestação.

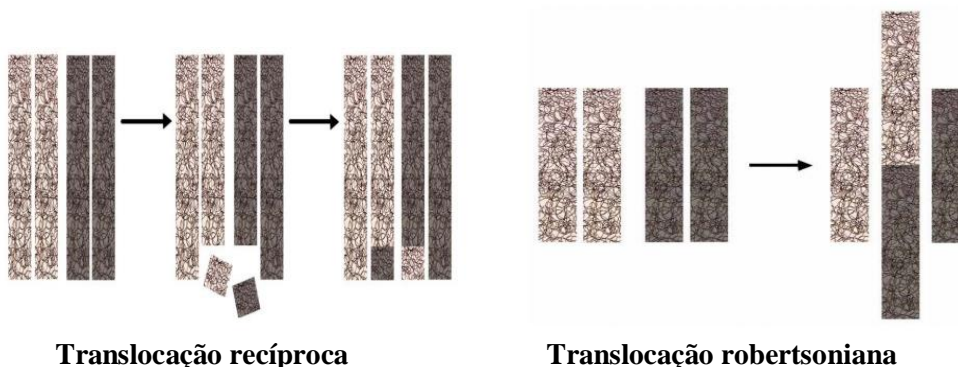
Além disso, deve-se questionar também a respeito da quantidade de líquido amniótico e se existe alguma anomalia placentária (defeito ou algum problema na placenta).

Em relação ao **exame de sangue materno** é importante que se atente à dosagem de alfa-fetoproteína e também à presença de agentes teratogênicos no sangue, como substâncias químicas ou organismos prejudiciais (vírus, bactérias, fungos, vermes).

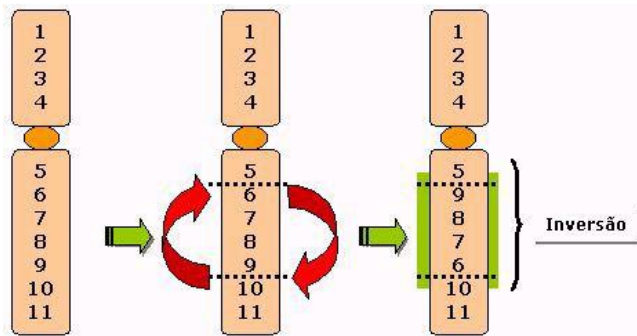
Outro ponto importante no exame de sangue materno é o **fator Rh**. Mães com resultado de sangue Rh negativo, que já tiveram filhos Rh positivo ou receberam transfusão de sangue Rh positivo, necessitam de cuidados especiais no pré natal e no parto caso o feto seja Rh positivo, pois a entrada do sangue materno no corpo do feto pode resultar na “doença hemolítica do recém nascido”, que leva à destruição das hemácias e à anemia profunda.

➤ **Exame do cariótipo dos familiares**

Quando o resultado do exame do cariótipo do paciente aponta para um translocação ou uma inversão de algum cromossomo é importante que os pais dele também passem pelo mesmo exame. Uma translocação é um rearranjo incomum dos cromossomos, que pode ocorrer pela quebra de dois fragmentos de cromossomos diferentes que são trocados de posição um com o outro (translocação recíproca) ou quando um cromossomo se liga a outro cromossomo (translocação robertsoniana). Se for uma translocação equilibrada, geralmente o portador não é afetado, porém os seus filhos podem nascer com uma translocação desequilibrada e apresentar alguns sintomas.



Em uma inversão, um pedaço do cromossomo se quebra em dois lugares e sofre uma rotação de 180° e se liga novamente em posição invertida. O resultado é uma inversão na ordem dos genes de um segmento cromossômico. O portador da inversão pode não ser afetado, mas como na translocação, seus filhos podem apresentar sintomas.



Por esses motivos, os pais de uma pessoa afetada por uma translocação ou por uma inversão também devem passar pelo exame do cariótipo para investigar qual a fonte desse resultado e avaliar os riscos para futuros filhos.

Abortos frequentes podem ser causados por algumas dessas alterações cromossômicas, e o casal também deve fazer o exame do cariótipo.

Casais consanguíneos (que são da mesma família: primos, tios, etc.) também devem fazer o exame do cariótipo. Quando possível, realizá-lo antes de engravidar, já que pessoas da mesma família têm maior probabilidade de gerar uma criança com alguma anomalia genética.

- **Síndromes frequentemente diagnosticadas no SAG-UEL:**

Diagnóstico Inconclusivo

O exame de cariótipo disponível na UEL não detecta todos os tipos de anomalias genéticas, por isso, muitas vezes é possível perceber que o paciente tem alguma alteração, que pode ser genética ou não, mas o resultado do exame é normal, ou a alteração não tem um nome específico. Assim como na literatura pertinente, os casos sem diagnóstico conclusivo somam 72,1%. Nesses casos, é importante que o tratamento seja feito baseado nos sintomas e no desenvolvimento do paciente, com profissionais adequados.

- **Agentes Teratogênicos**

Além dos determinantes (causas) genéticos há outras condições que podem estar relacionadas ao aborto involuntário, prematuridade, malformações, distúrbios do comportamento e/ou aprendizado e até alteração no crescimento do bebê. Existe um ramo da ciência médica preocupado com o estudo da contribuição ambiental ao desenvolvimento pré-natal, que é a Teratologia. As alterações como as citadas acima podem estar relacionadas:

- Ao consumo de substâncias como alguns medicamentos, drogas lícitas e ilícitas (ex: aspirina, talidomida, álcool, cocaína, crack);
- A contaminação do organismo por bactérias, vírus, fungos, vermes;
- A exposição de algum agente físico (radiação).

Estes estímulos do ambiente são chamados de agentes teratogênicos. Quando eles estão presentes durante a gestação, onde os órgãos e os tecidos do feto (bebê) estão em desenvolvimento, são mais sensíveis às ações destes agentes. Mas as alterações fetais dependem de fatores tais como: relação de dose e efeito, estágio de desenvolvimento do bebê, genes mãe-bebê (genótipo materno-fetal) e mecanismo patogênico específico de cada agente.

Quando se deseja engravidar ou se esta grávida deve-se deixar de lado alguns hábitos como os de ingerir álcool, fumar, usar drogas, usar medicação sem orientação médica, entre outros, para que se possa evitar ou minimizar os riscos desses agentes teratogênicos.

Síndrome de Down

A síndrome de Down (SD), também chamada trissomia do cromossomo 21, é uma alteração genética descoberta por John Langdon Down. Ocorre com frequência aproximada de 1 para cada 700 nascidos vivos. Os fatores que podem influenciar a ocorrência da síndrome são: exposição a radiações, infecções e idade materna avançada.

➤ Características da pessoa com síndrome de Down

As pessoas com síndrome de Down podem apresentar alguns problemas de saúde, como: hipotonia condição na qual o tônus muscular está anormalmente baixo, geralmente envolvendo redução da força muscular (não é uma doença médica específica, mas é uma manifestação potencial para muitas doenças e distúrbios que afetam o controle nervoso motor pelo cérebro ou força muscular), problemas de audição, visão, problemas cardíacos (na maioria dos casos Tetralogia de Fallot) e respiratórios. Outras características apresentadas por essas pessoas estão relacionadas à baixa estatura, mãos pequenas e largas com prega palmar única (Braquidactilia), face larga e achatada, baixa implantação das orelhas. Contudo, nem todos os afetados apresentam essas características, apenas a deficiência intelectual é a única condição encontrada em todos os casos.

➤ Cariótipo

Na maior parte dos casos a síndrome está relacionada à presença de três cromossomos 21, e não apenas dois como ocorre normalmente (47,XX/XY,+21). Outra alteração no cariótipo que pode causar síndrome de Down é a translocação Robertsoniana, na qual há uma ligação entre os cromossomos 14 e 21. Há também casos chamados de mosaïcismo, em que algumas células apresentam a alteração e outras não.

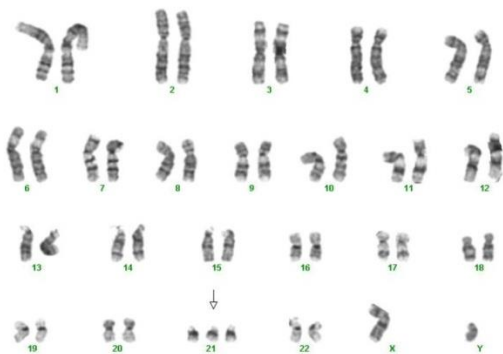


Figura 3: Cariótipo de paciente com Síndrome de Down.

➤ Diagnóstico

O diagnóstico clínico pode ser realizado nas primeiras horas de vida da criança por causa das características apresentadas pelo paciente, e confirmado pela análise do cariótipo. A identificação das pessoas com esta síndrome é de grande importância, uma vez que possibilita o início de atividades que permitem o melhor desenvolvimento dessas pessoas.

Síndrome de Turner

A síndrome de Turner é uma alteração que acontece apenas em mulheres (Fenótipo feminino), ocorre quando existe a presença de um cromossomo X e perda total ou parcial do segundo cromossomo sexual. A cada 2500 nascimentos existe aproximadamente 1 caso desta síndrome.

➤ **Características das pessoas com síndrome de Turner**

Infertilidade é uma de suas principais características, contudo outros sinais clínicos podem ocorrer, como: baixa estatura, pescoço alado, ausência de caracteres sexuais secundários e malformações cardíacas e renais.

➤ **Cariótipo**

O cariótipo mais comum é aquele que há a ausência de um dos cromossomos sexuais femininos (45,X), embora pode ocorrer outras alterações na estrutura do cromossomo.

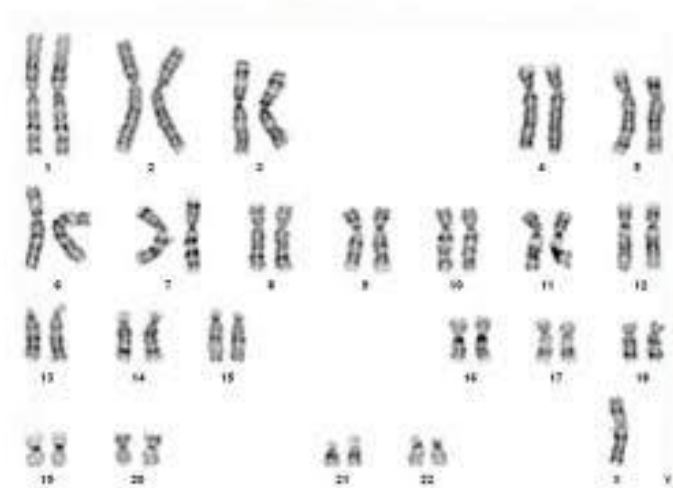


Figura 4: Cariótipo de paciente com Síndrome de Turner

➤ **Diagnóstico**

A suspeita clínica pode ocorrer em vários estágios da vida dos pacientes de acordo com as características apresentadas, porém geralmente acontece na puberdade, época na qual, manifesta-se um dos mais característicos sintomas da síndrome, o hipogonadismo (baixo desenvolvimento das estruturas reprodutivas). O diagnóstico deve sempre ser confirmado pelo cariótipo, já que as características podem ser confundidas com outras condições clínicas.

➤ **Tratamento**

O tratamento da síndrome tem por principal objetivo, promover o crescimento, repor hormônios sexuais, corrigir sempre que possível às anomalias oferecendo suporte psicossocial e, conseqüentemente, melhorar a qualidade de vida das pacientes.

Síndrome de Klinefelter

A síndrome de Klinefelter ocorre apenas em homens sendo determinada geneticamente pela presença dupla de um cromossomo X resultando em um cariótipo 47, XXY.

Foi descrita pela primeira vez por Harry Klinefelter em 1942. A ocorrência é de 1 caso para cada 850 homens nascidos.

➤ **Características da síndrome de Klinefelter**

Esta síndrome pode levar a alta estatura, braços longos, hipogonadismo hipergonadotrófico (baixo desenvolvimento das estruturas sexuais), azoospermia (não produção do espermatozóide), ginecomastia (desenvolvimento de mamas) e baixo desenvolvimento dos caracteres sexuais secundários.

➤ **Cariótipo**

O cariótipo é representado por 47,XXY ou variantes.

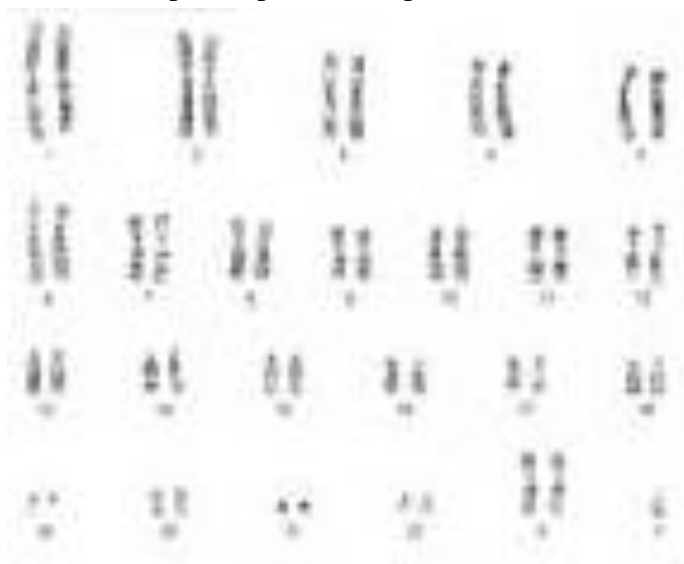


Figura 5: Cariótipo de paciente com Síndrome de Klinefelter

➤ **Diagnóstico**

Por se tratar de uma doença que tem suas principais características baseadas em acontecimentos da puberdade, o diagnóstico em criança não é habitual. Na maioria dos casos diagnosticados em idade infantil, estão presentes anormalidades na genitália externa, ou então, distúrbios de comportamento e aprendizagem.

➤ **Tratamento**

Um modo de amenizar alguns dos sintomas é a administração de hormônio masculino, uma vez que promove o desenvolvimento sexual secundário.

Síndrome de Edwards

A síndrome de Edwards, também chamada de trissomia do cromossomo 18, foi descrita em 1960 por John H. Edwards. Caracteriza-se por ser a segunda mais comum síndrome trissômica perdendo apenas para a síndrome de Down. Sua ocorrência é de 1 em cada 8000 nascimentos, sendo o sexo feminino mais frequentemente atingido na proporção de 3 meninas para 1 menino.

➤ **Características da síndrome de Edwards**

Caracteriza-se por sobrevivência pós-natal baixa para os recém-nascidos. Apesar de sua causa ser desconhecida, verifica-se a relação entre a ocorrência da síndrome e a idade materna avançada.

Mais de 150 anormalidades diferentes foram descritas em pacientes com a esta alteração. As pessoas com a síndrome têm malformações comuns que afetam o sistema cardiovascular, gastrointestinal, urogenital e esquelético. Outras características aparecem como: crânio alongado, pescoço curto, alteração nas orelhas, boca pequena e triangular, grande distância entre as mamas, dedo indicador ser maior do que os outros e flexionado sobre o dedo médio. A deficiência intelectual está presente em todos os casos.

➤ **Cariótipo**

Os pacientes apresentam um cromossomo 18 extra (47,XX/XY,+18), podendo haver, ainda, casos raros de mosaïcismo (a presença de algumas células com alteração e outras não).

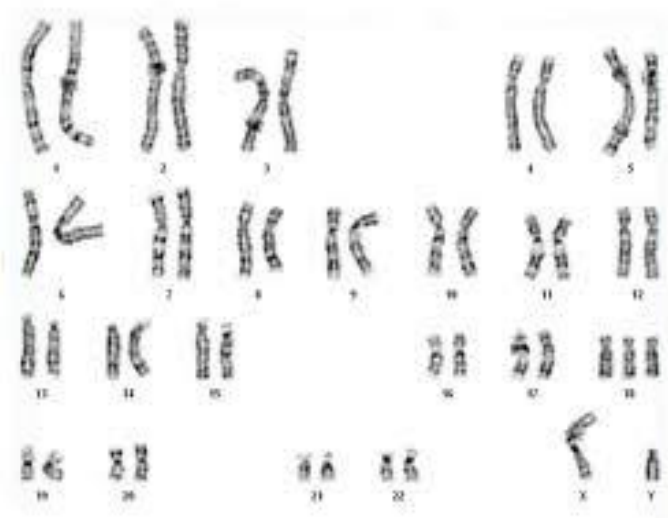


Figura 6: Cariótipo de paciente com Síndrome de Edwards.

Síndrome de Patau

A síndrome de Patau ou trissomia do cromossomo 13 foi reconhecida em 1960, por Klaus Patau, quando este observava um caso de malformações múltiplas em um recém-nascido. Sua ocorrência é de aproximadamente 1 em cada 12.000 nascimentos.

➤ Características da síndrome de Patau

Os casos com a síndrome apresentam fendas orofaciais (fenda palatina), microftalmia (olhos pequenos) e polidactilia pós-axial (presença de mais de 10 dedos). São também frequentes as malformações do sistema nervoso central, assim como os defeitos cardíacos e renais. A mortalidade em casos de uma cópia extra do cromossomo 13 é elevada, sendo rara a sobrevivência dos pacientes após o primeiro ano de vida.

➤ Cariótipo

O cariótipo da síndrome de Patau é caracterizado pela presença extra do cromossomo 13 (47,XX/XY+13) também por translocação robertsoniana com cromossomos do grupo D e G.

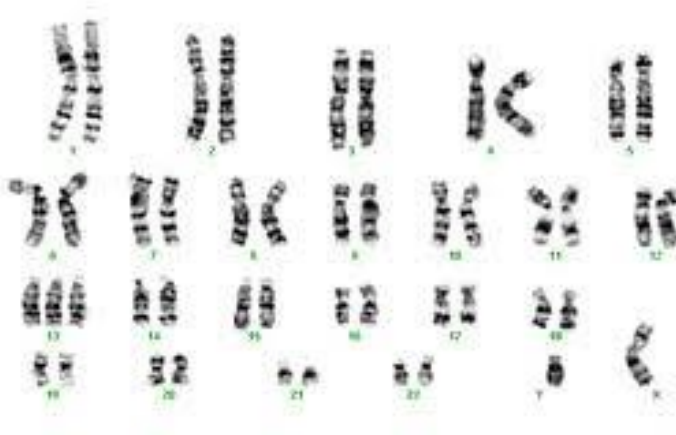


Figura 7: Cariótipo de paciente com Síndrome de Patau.

Síndrome do Cri-du-chat

A síndrome Cri-Du-Chat ou síndrome do miado do gato foi descrita em 1963, pelo Dr. Lejeune, na França. Esta anomalia recebe esse nome pelo fato de seus portadores possuírem um choro semelhante ao miado agudo de um gato. A ocorrência é de 1 para 50.000 nascidos vivos.

➤ Características da síndrome Cri-du-chat

Nesses casos a deficiência intelectual é frequente e perceptível no primeiro ano de vida. Outras características podem variar de acordo com a fase do desenvolvimento do indivíduo, incluindo: microcefalia (cabeça pequena), hipertelorismo (grande distância entre os olhos), orelhas de implantação baixa, assimetria facial e má formação da laringe, daí o choro característico. Malformações são menos comuns e podem incluir manifestações neurológicas, renais e cardíacas.

➤ Cariótipo

Esta é uma alteração originária de uma deleção (perda) terminal no braço curto do cromossomo 5 (5p-), na maioria das vezes, não é herdada dos pais.

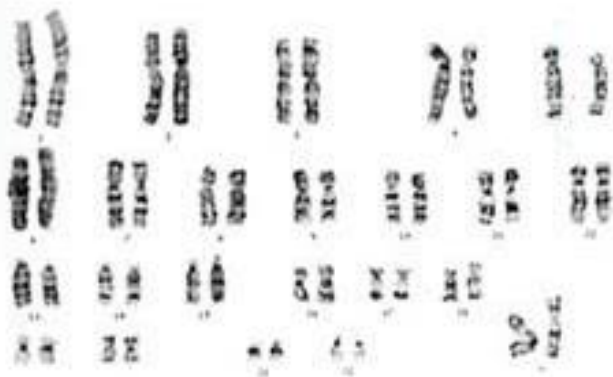


Figura 8: Cariótipo de paciente com Síndrome de Cri-du-chat.

➤ Tratamento

A educação especial, quando ministrada precocemente e em conjunto com o apoio familiar, ajuda algumas crianças atingirem um nível social e psicomotor de uma criança normal de cerca de 6 anos de idade.

Síndrome do Triplo X

Identificada por Jacobset al. em 1959, essa anomalia cromossômica apresenta frequência de 1 para cada 1.000 nascimentos femininos na população. Nesta síndrome há a presença de um cromossomo X extra.

➤ Características da síndrome do Triplo X

A presença de três cromossomo X, não acarreta em alterações clínicas ao nascimento e há poucas características físicas consistentemente associadas a essa constituição cromossômica. Embora, alguns pacientes tenham atraso da menarca ou falência ovariana prematura, a maioria das mulheres com a síndrome apresenta função ovariana normal.

➤ Cariótipo

O cariótipo de mulheres com a síndrome do triplo X, é caracterizado pela presença de três cromossomos sexuais femininos.

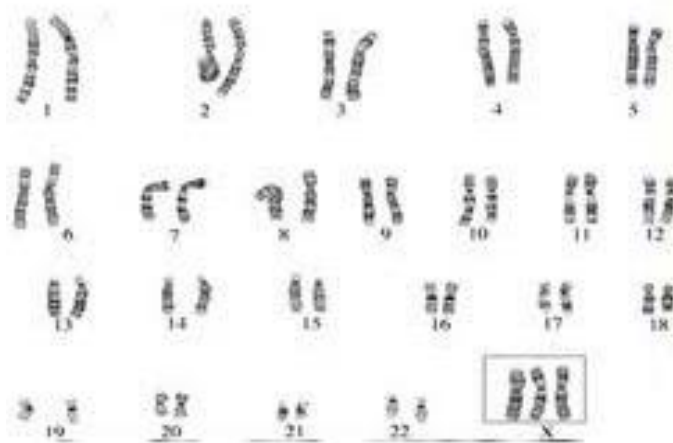


Figura 9: Cariótipo de paciente com Síndrome do Triplo - X.

- **Papel da Psicologia nesse processo:**

Quando se atende uma família para aconselhamento genético, muitos aspectos estão envolvidos. Um deles é a provável confirmação de um diagnóstico, seguida de orientação sobre o caso.

Por outro lado, o processo de Aconselhamento Genético não envolve somente confirmar um diagnóstico, obter informações a respeito de uma alteração genética ou tomar decisões sobre futuras gestações, mas também está relacionado a aprender a lidar com o que está acontecendo. Sendo assim, o Serviço de Aconselhamento Genético - SAG/UEL se preocupa em como as pessoas devem ser acolhidas em seu sofrimento, como ajudá-las a se ajustar com a doença de seu familiar ou com a sua própria, com os riscos de ocorrência/recorrência.

Para que este serviço (SAG/UEL) fosse feito de modo mais eficiente para a família percebeu-se a necessidade de uma parceria com a área da psicologia, pois estando amparada psicologicamente, a família poderia controlar e organizar melhor as possíveis alterações em sua vida, propiciando uma melhora na qualidade de vida de todos.

Sendo assim, a Psicologia orienta a busca e aceitação de tratamentos imediatos e futuros, auxilia os usuários a tomarem decisões e fazerem escolhas sem perderem sua liberdade, auxilia no enfrentamento dos possíveis problemas, bem como a vivenciar as novas mudanças com mais otimismo, aceitando e dando possibilidades para que a pessoa com alteração genética faça parte da vida da família e se torne um cidadão com direitos e deveres.

LEMBRE-SE

Para finalizar esse manual gostaríamos de ressaltar que um dos objetivos do mesmo é oferecer um material que o paciente e sua família possam utilizar para esclarecer dúvidas e adquirir informações sobre o Serviço. Além disso, gostaríamos que os usuários que tem o manual em mãos possa utilizá-lo para informar e divulgar o SAG/UEL, para outras pessoas da sua convivência e de sua comunidade.

Enquanto equipe do Serviço de Aconselhamento Genético da Universidade Estadual de Londrina, sabemos que as pessoas que nos buscam, independente do motivo ou do resultado, estão passando por momentos difíceis, estão vulneráveis e mais sensíveis e por isso precisam de tempo e de suporte profissional para lidarem e reestruturarem suas vidas da melhor forma possível. Por isso nos colocamos a disposição para que o paciente e/ou família nos procurem a qualquer momento. Podemos, também, realizar palestras e visitas de conscientização e divulgação sobre o serviço e a quem ele se destina.

TELEFONES DE CONTATO COM O SERVIÇO DE ACONSELHAMENTO GENÉTICO:

Agendamento: 43-33714180

Clínica Psicológica: 43-33714237

Departamento de Biologia: 43-33714417

Departamento de Psicologia: 43-33714227



TELEFONES ÚTEIS:

APAE Londrina: (43) 3337-5924

ILECE Londrina: (43) 3324 3906

APS-Down Londrina: (43) 3338-9038/(43) 3328-8785

Cefil Londrina: (43) 33440132

Equipe que compõe o SAG/UEL:

Coordenador do SAG

Prof. Dr. Wagner José Martins Paiva
(Biologia-Genética)

Coordenadora da Psicologia

Profa. Dra. Renata Grossi (Psicologia da Saúde)

Professores colaboradores

Profa. Dra. Nilza Diniz (Biologia-Genética/Bioética)
Profa. Dr^a Maria José Sparça Salles (Biologia-Embriologia)
Profa. Dra. Vera Lúcia Bahl de Oliveira (Biologia-Metodologia e prática de ensino)
Prof. Dr. Mario Sergio Mantovani (Biologia-Genética)

Responsável Técnico do Laboratório de Citogenética

Ms. Maria Eliane Longhi Barroso (Biologia)

Técnico Administrativo

Jonas Rodrigues de Matos (Administrativo)

Estagiários da Biologia

Aline Sayuri Minamihara

Estagiários da Psicologia

Barbaraht Crhystina Sueyassu
Gabriela Campos Aguiar
Gabriela Sabino
Guilherme Gomes dos Santos
Jéssica Cristina Eurich
Mariana Alves Venceslau
Marina Rocha Zani
Thais Conceição da Silva
Yuri Lelis Rafael

Assinatura do responsável: _____