

## Trajetória de um hospital

Relato do passado, presente ou futuro do hospital, além da apresentação do perfil de atendimento

### OS AVANÇOS DA GENÉTICA MÉDICA ATRAVÉS DO SUS EM NOSSO MEIO

**Erlane Marques Ribeiro**

Professora coordenadora de Genética Médica da Faculdade de Medicina de Juazeiro do Norte (FMJ). Coordenadora médica da Associação Cearense de Doenças Genéticas. Médica geneticista do Hospital Infantil Albert Sabin (HIAS).

Há menos de 30 anos atrás se alguém no Ceará necessitasse de uma consulta médica com um geneticista, teria que viajar para outro estado, sendo geralmente o Rio de Janeiro à procura desse atendimento. Isso não era frequente porque poucas pessoas precisavam dessa consulta. Exame de laboratório como cariótipo não eram acessíveis à população que utilizava o sistema público de saúde. Apenas as faculdades públicas prestavam o serviço de aconselhamento genético, com uma grande demanda reprimida.

Os anos se passaram e hoje o Ceará tem outro panorama nessa área. O atendimento de genética médica em nosso estado já passa de 3.000 casos atendidos desde 1995.

Atualmente, o Hospital Infantil Albert Sabin – HIAS – é a maior referência de atendimento de genética médica de crianças e adolescentes do estado, detendo a maioria dos programas do Ministério da Saúde para pessoas com doenças genéticas, como o tratamento para Osteogênese imperfeita, D. Gaucher, fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito<sup>1</sup>, além do tratamento de mucopolissacaridoses, fissuras labiopalatais e outras doenças metabólicas como leucinose. No HIAS temos em terapia a única criança do país com D. N. Pick C2 e a criança mais jovem

do mundo a iniciar terapia de reposição enzimática para MPS VI.

E quem diria que um dia falaríamos de tratamento de doenças genéticas?

A partir dos programas de cooperação e projetos financiados pelo CNPq podemos dispor de exames para doenças metabólicas, citogenética, citogenética molecular (FISH), hibridização genômica comparativa (CGH) e outros testes de DNA. Temos contato com serviços de outros estados e do exterior.

Mas será que as doenças genéticas são raras? Conhecemos as doenças genéticas de nossa população? O Ceará é um dos estados do país em que há o maior número de pacientes com leucinose, mucopolipidose, mucopolissacaridoses e D. Gaucher.

Muitas doenças genéticas não têm alterações clínicas visíveis, podendo ter alterações apenas inespecíficas, fazendo com que os médicos não desconfiem que tem um paciente com doença genética, mesmo quando há recorrência familiar. É necessário ter atenção aos sinais que os pacientes nos dão e perguntar sobre a história da família. Se algum profissional de saúde disser que nunca teve

contato com um paciente com doença genética, na verdade ele não teve competência para desconfiar do diagnóstico. Eles estão em todos os corredores; na criança que chega com convulsão no pronto – socorro e recebe apenas um anti-convulsivante, mas que tem uma adrenoleucodistrofia, na criança em tratamento de calazar sem sucesso e que era D. Gaucher, na menina com baixa estatura em avaliação endocrinológica cujo cariótipo vai mostrar síndrome de Turner, ou na criança operada por megacólon congênito que o cirurgião infantil não detectou a surdez congênita. Portanto, devemos estar atentos aos sinais que os pacientes nos dão.

A medicina caminha lado a lado com o direito, o direito à saúde, o direito ao atendimento, ao tratamento, à reabilitação. A falta do diagnóstico precoce pode representar a ausência do tratamento adequado com consequências jurídicas.

A falta de atualização médica é imperdoável por que pode configurar um erro médico. Cada profissional em sua área tem que estar apto a realizar uma suspeita diagnóstica, para encaminhar o paciente

ao especialista que ele precisa.

O Ceará saiu à frente da política ministerial de implantação da genética no SUS<sup>2</sup> e fez um concurso com duas vagas para geneticista clínico. Hoje, pela Secretaria de Saúde do Estado do Ceará temos o serviço de aconselhamento genético ambulatorial e para pacientes internado nos hospitais - Albert Sabin, César Cals e Hospital Geral de Fortaleza. Desses, apenas o HIAS dispõe de serviço de citogenética no local<sup>3</sup>.

Atualmente o geneticista não é mais um especialista de elite, mas trabalha em genética comunitária, preventiva, populacional, se tornando mais acessível à população do que outros especialistas<sup>4</sup>.

Lutamos pela melhoria no atendimento da população, incorporando novas tecnologias para diagnóstico e tratamento, pois de nada adianta falar de projeto genoma humano e pesquisas com células – tronco, se não houver uma forma de transformar os avanços das pesquisas em genética e conhecimentos adquiridos em tecnologia de saúde acessível à população.

## REFERÊNCIAS

1. Programa Nacional de Triagem Neonatal. Ministério da Saúde. Brasil. [site na internet]. Disponível em: <http://dtr2001.saude.gov.br/sas/relatorio/6.7%20Intervencao.htm>. Acessado em: 5 de janeiro de 2010.
2. SUS terá aconselhamento genético. Agência Saúde. Ministério da Saúde. [site na internet]. Disponível em: [http://sus20anos.saude.gov.br/sus20anos/portal/index.php?option=com\\_content&view=article&catid=1%3Anacionais&id=990%3Asus-tera-aconselhamento-genetico&Itemid=34](http://sus20anos.saude.gov.br/sus20anos/portal/index.php?option=com_content&view=article&catid=1%3Anacionais&id=990%3Asus-tera-aconselhamento-genetico&Itemid=34). Acessado em 5 de janeiro de 2010.
3. Luta para inclusão da genética clínica no SUS. [site na internet]. Disponível em: <http://www.meionorte.com/noticias,luta-para-a-inclusao-da-genetica-clinica-no-sus,61720.html>. Acessado em 5 de janeiro de 2010.
4. Ramalho AS, Silva RBP. Community Genetics: a new discipline and its application in Brazil. *Cad. Saúde Pública* 2000; 16(1):261-3.

**Conflito de Interesse:** Não declarado

**Correspondência:**

**Erlane Marques Ribeiro**

E-mail: [erlaneribeiro@yahoo.com.br](mailto:erlaneribeiro@yahoo.com.br)