



## **PERFIL DE PACIENTES ATENDIDOS EN UNA CONSULTA EXTERNA DE GENÉTICA MÉDICA EN UN CENTRO UNIVERSITÁRIO DE BELÉM, PARÁ, AMAZONIA**

### **ARTÍCULO ORIGINAL**

LIMA, Gabriela Elenor dos Santos<sup>1</sup>, MARTINS, Carlos Henrique Lopes<sup>2</sup>, DENDASCK, Carla Viana<sup>3</sup>, OLIVEIRA, Ciane Martins de<sup>4</sup>, OLIVEIRA, Euzébio de<sup>5</sup>

LIMA, Gabriela Elenor dos Santos. Et al. **Perfil de pacientes atendidos en una consulta externa de genética médica en un Centro Universitário De Belém, Pará, Amazonia**. Revista Científica Multidisciplinar Núcleo do Conhecimento. Año 06, Ed. 03, Vol. 11, pp. 48-62. Marzo de 2021. ISSN: 2448-0959, Enlace de acceso: <https://www.nucleodoconhecimento.com.br/salud/consulta-externa>, DOI: 10.32749/nucleodoconhecimento.com.br/salud/consulta-externa

### **RESUMEN**

Medical Genetics (GM) se ha convertido en una especialidad médica reconocida, con conceptos y enfoques importantes en el diagnóstico y tratamiento de muchas enfermedades comunes y raras. Las enfermedades genéticas siguen patrones de herencia, y pueden ser autosómicas recesivas, autosómicas dominantes, vinculadas al cromosoma X o cromosoma Y, o multifactorial. El objetivo de este estudio era determinar el perfil de los pacientes tratados en una clínica ambulatoria modificada genéticamente en un centro universitario de Belém, estado de Pará. Los datos fueron recopilados de registros de pacientes, vistos entre 2014 y 2019, utilizando el propio cuestionario de los investigadores, con datos analizados y tabulados a través

<sup>1</sup> Académico Médico en el Centro Universitario del Estado de Pará - CESUPA.

<sup>2</sup> Estudiante de Medicina en el Centro Universitario del Estado de Pará - CESUPA.

<sup>3</sup> Teólogo, Doctor en Psicoanálisis Clínica. Ha estado trabajando durante 15 años con Metodología Científica (Método de Investigación) en la Guía de Producción Científica de estudiantes de Maestría y Doctorado. Especialista en Investigación de Mercado e Investigación centrado en la salud.

<sup>4</sup> Doctor en Genética Médica. Profesor e investigador del Centro Universitario del Estado de Pará (CESUPA).

<sup>5</sup> Doctorado en Medicina/Enfermedades Tropicales. Profesor e investigador de la Universidad Federal de Pará - UFPA.

RC: 79874

Disponível em: <https://www.nucleodoconhecimento.com.br/salud/consulta-externa>



del programa *Microsoft Excel*. Se analizaron un total de 101 registros médicos, predominando las mujeres (51 pacientes). Además, la mayor parte de la atención fue para niños (41,5%). En cuanto a la etnicidad, sólo se observaron las variables "blanco" y "marrón", con una mayor prevalencia de pacientes marrones (78 del total). Además, Belém fue la ciudad más prevalente en la naturalidad de los pacientes (61 registros). Las especialidades con mayor número de derivaciones a la clínica ambulatoria modificada genéticamente fueron Endocrinología y Neurología, siendo el retraso en el desarrollo neuropsicomotor el diagnóstico más frecuente. En 42 registros médicos, la edad al momento del diagnóstico no estaba presente. De los 101 pacientes, sólo 16 tenían asesoramiento genético y en los 85 restantes no había registro de esta información. Por último, la edad materna al nacer no se encontró en la mayoría de los registros médicos (ausente en el 61,38%). Por lo tanto, es importante desarrollar un perfil del paciente atendido en un ambulatorio modificado genéticamente, ya que se hace posible identificar cualquier fallo en el servicio prestado, además de adaptar la relación médico-paciente.

Palabras clave: Genética médica, clínica ambulatoria, enfermedades genéticas.

## INTRODUCCIÓN

La genética surgió en la medicina a principios del siglo XX, cuando se percibió que las leyes mendelianas de la herencia podían explicar la recurrencia de algunos trastornos familiares. Durante los próximos 100 años, Medical Genetics (GM) ha dejado de ser una pequeña subespecialidad centrada en sólo unos pocos trastornos hereditarios raros, para convertirse en una especialidad médica reconocida, con conceptos y enfoques importantes en el diagnóstico y tratamiento de muchas enfermedades, tanto comunes como raras (NUSSBAUM *et al.*, 2016).

GM fue reconocida como especialidad médica por el Consejo Federal de Medicina en 1983 y en 1986, para ampliar el conocimiento de la especialidad, se creó la Sociedad Brasileña de Genética Médica. Más recientemente, GM ha estado

RC: 79874

Disponível em: <https://www.nucleodoconhecimento.com.br/salud/consulta-externa>



actuando de manera relevante en el asesoramiento genético (SOCIEDADE BRASILEIRA DE GENÉTICA MÉDICA, 2020).

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), el asesoramiento genético se refiere a una aclaración genética, cuyo objetivo es prevenir los genotipos responsables de enfermedades o defectos congénitos, mediante la identificación prospectiva o retrospectiva de las uniones que pueden producir estos cambios. Además, la consejería también cubre la notificación de problemas relacionados con la aparición o el riesgo de que se produzca una enfermedad genética en la familia. Por ello, es necesario participar en un equipo multidisciplinar de profesionales capaces de asesorar al paciente y a su familia en relación con el diagnóstico, el curso de la enfermedad, los enfoques disponibles, el riesgo de recurrencia y alternativas a dicho riesgo. En este contexto, se destaca que el profesional que ofrece asesoramiento no puede sugerir, indicar o exigir conducta a los pacientes que trató (BERTOLLO *et al.*, 2013).

Una enfermedad de origen genético se origina a partir de cambios en las secuencias de ácido desoxirribonucleico (ADN), el material genético de cada individuo o mutaciones a nivel de cromosomas sexuales o autosómicos (GRIFFITHS; WESSLER; DOEBLEY, 2016).

Las enfermedades genéticas siguen patrones de herencia, pueden ser: (1) autosómica recesiva, que se manifiesta sólo en individuos homocigóticos para un gen autosómico, es decir, los individuos afectados tienen dos copias del gen mutante, como la fibrosis quística, que resulta de una mutación en el gen CFTR en el cromosoma 7, y fenilcetonuria clásica, relacionada con mutaciones en el gen localizado en el cromosoma 12; (2) dominante autosómico, en el que los genes mutantes también están en cromosomas autosomas, sin embargo, una sola copia genética es capaz de causar la enfermedad, como la enfermedad de Huntington; (3) Vinculados a la X, también conocidas como herencias relacionadas con el sexo, en este caso los cromosomas se encuentran en una región no homologosa del cromosoma X y las mutaciones son dominantes en los machos, los principales

RC: 79874

Disponível em: <https://www.nucleodoconhecimento.com.br/salud/consulta-externa>



ejemplos son daltonismo, hemofilia y distrofia muscular de Duchenne; 4) vinculada a la herencia o herencia de Y, o holândrica restringida al sexo, en la que la aparición de la enfermedad está relacionada con el cromosoma Y en su cromosoma X no homólogo; y (5) poligénicos o multifactoriales, que resultan de mutaciones en diferentes genes o surgen de la interacción de varios factores ambientales, de ahí lo más destacado para la región amazónica de Brasil, debido a su gran peculiaridad y diversidad de ambientes ecológicos y no ecológicos que están directamente relacionados con la vida de las personas y pueden contribuir significativamente a los cambios fenotípicos en múltiples genes, por ejemplo, cardiopatía coronaria, cáncer y esquizofrenia (LOBO, 2008; BERTOLLO *et al.*, 2013; NUSSBAUM *et al.*, 2016).

Las enfermedades genéticas también pueden originarse a partir de alteraciones cromosómicas, que se clasifican como: (1) mutaciones numéricas, en las que hay un cambio en el número de cromosomas en la célula; y (2) mutaciones estructurales, en las que hay un cambio en la forma o tamaño de los cromosomas. También hay casos en los que puede ocurrir una mezcla de líneas celulares, con la presencia de un linaje normal y otro alterado, un evento llamado mosaicismo (BORGES-OSÓRIO; ROBINSON, 2013).

Las variaciones cromosómicas de carácter numérico se clasifican en dos categorías principales: euploidias y aneuploidias. Las euploidias involucran genomas enteros, afectando todos los cromosomas de un individuo, siendo una condición incompatible con la vida. Los aneuploides implican cambios en el número cromosómico, con aumento o pérdida de uno o más cromosomas, sin involucrar al conjunto de haploides (JORDE; CAREY; BAMSHAD, 2016).

En los hombres, estos cambios cromosómicos, especialmente en cromosomas más grandes, son casi siempre letales, de manera diferente a lo que ocurre en cromosomas más pequeños, como el cromosoma 21, que puede permanecer en el linaje celular, aunque resulta en nacimientos con malformaciones físicas y mentales. Entre las consecuencias generadas por las alteraciones cromosómicas, se

RC: 79874

Disponível em: <https://www.nucleodoconhecimento.com.br/salud/consulta-externa>



encuentran los síndromes de Down, Edwards, Patau y Klinefelter (ZANELLA; TERCENIO, 2016).

Por lo anterior, vale la pena mencionar que, debido a que las enfermedades genéticas son una condición no asegurada, el seguimiento es una parte esencial del tratamiento y dura a lo largo de la vida del paciente. Por lo tanto, el presente estudio tiene como objetivo determinar el perfil de los pacientes atendidos en un ambulatorio modificado genéticamente, en un Centro Universitario de Belém, Pará, Amazonia.

## **MATERIAL Y MÉTODO**

Se trata de un estudio descriptivo y retrospectivo, en el que se analizaron los registros médicos de pacientes tratados de enero de 2014 a marzo de 2020 en el ambulatorio GM del Centro de Especialidades Médicas de un Centro Universitario ubicado en la ciudad de Belém, Pará. Todos los pacientes (mantuvieron su anonimato) firmaron un Formulario de Autorización para que sus respectivos registros médicos pudieran ser analizados, para la recopilación de datos, para el desarrollo de esta investigación. Este proyecto fue presentado y aprobado por el Comité de Ética en Investigación con Seres Humanos, según el dictamen de aprobación del número 2,917,287. Además del protocolo de este estudio, se siguieron estrictamente las normas de la Resolución Nº 466/12 del Consejo Nacional de Salud del Brasil (BRASIL, 2012), que establece normas para la investigación de seres humanos.

Se incluyeron los registros médicos de los pacientes tratados sólo durante el período referido para esta investigación y se excluyeron los registros médicos de los pacientes atendidos en clínicas ambulatorias de otras especialidades médicas. El perfil de cada paciente fue analizado para las siguientes variables: género, edad, etnia, origen, origen de la derivación médica, diagnóstico, edad al momento del diagnóstico, edad de la madre al nacer, complicaciones en el embarazo, asesoramiento genético y seguimiento por parte del equipo multidisciplinar.

RC: 79874

Disponível em: <https://www.nucleodoconhecimento.com.br/salud/consulta-externa>



Los pacientes fueron clasificados según la edad, según los criterios de la OMS, en niños (hasta 9 años), adolescentes (de 10 a 19 años), adultos (de 20 a 59 años) y ancianos (de 60 años).

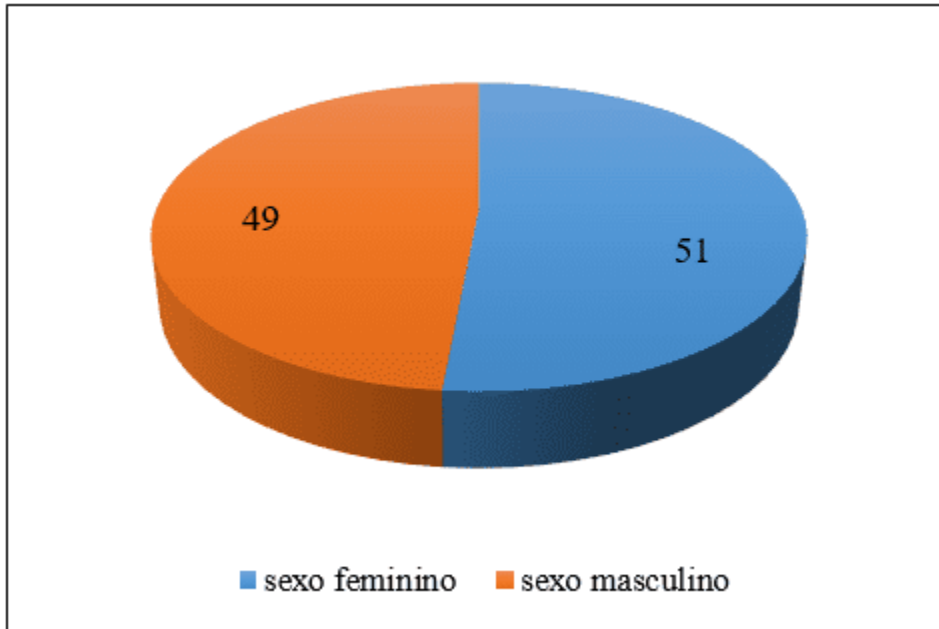
La recopilación de datos, basada en el análisis de registros médicos, se realizó utilizando el propio cuestionario de los investigadores, que contenía preguntas objetivas y subjetivas. A continuación, los datos se tabularon y analizaron con la ayuda del programa *Microsoft Excel* 2016.

## RESULTADOS

Durante el período, se analizaron 101 registros médicos. De ellos, 49 eran hombres y 51 mujeres (Figura 1). Además, se encontró que la mayoría de las visitas fueron para niños, con el 41,5% del total, seguidos por el 31,68% para adolescentes y el 20,79% para adultos. Los ancianos representaron el porcentaje más bajo, con el 5,94% de las visitas (Figura 2). Vale la pena mencionar que, del número total de niños, la frecuencia más alta de registros fue de pacientes de 4 años, encontrados en el análisis de 10 registros médicos. En los otros grupos de edad, la distribución entre edades era similar.

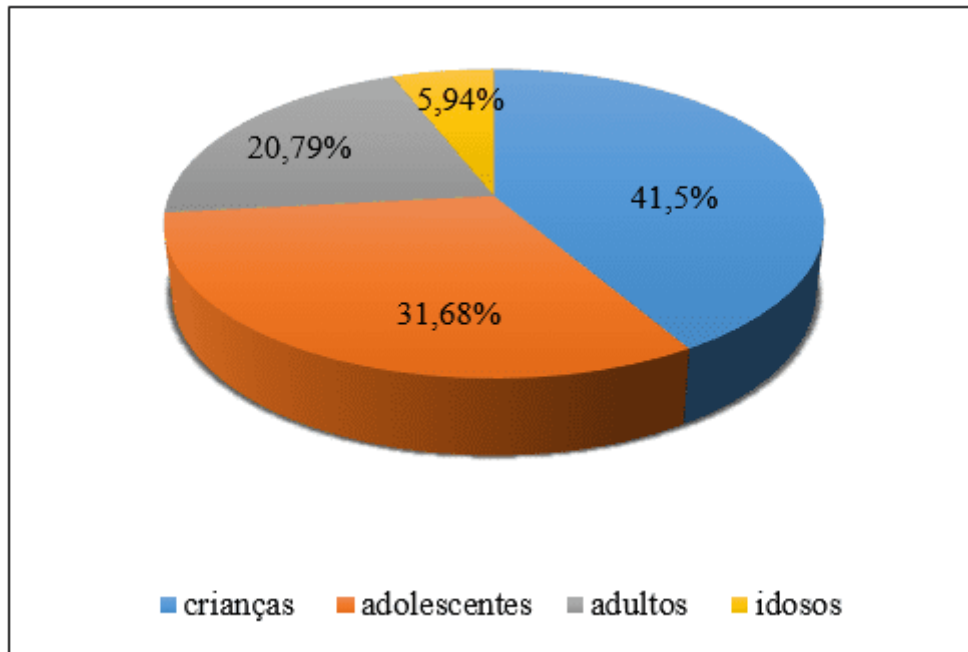


Figura 1: Distribuição de pacientes atendidos em a clínica ambulatória de Genética Médica por gênero.



*Fuente: Datos de búsqueda.*

Figura 2: Distribuição de pacientes atendidos em a clínica ambulatoria de Genética Médica, por grupo de edad.



*Fuente: Buscar datos.*

En cuanto a la etnia, durante el análisis de los registros médicos, se encontraron las variables "blanco" y "marrón", sin registro de pacientes negros, además de tener antecedentes médicos sin llenar la pregunta. Así, había 10 pacientes blancos, 78 pacientes marrones y 13 en los que no se incluyó la información.

Belém fue la ciudad más prevalente en la naturalidad de los pacientes. La capital de Pará concentró 61 registros, seguida de Abaetetuba con 7 pacientes. Cabe destacar que el ambulatorio asistió en el periodo analizado, principalmente ciudades que conforman la región metropolitana de Belém. Sólo 1 caso fue una excepción: el de un paciente referido del servicio de Genética de una universidad de Campinas, en el estado de São Paulo. Otras ciudades encontradas en el estudio fueron Altamira (1), Ananindeua (4), Barcarena (3), Benevides (1), Bragança (3), Cametá (4), Capanema (1), Castanhal (2), Cotijuba (1), Marabá (1), Marituba (1), Mosqueiro (2), Ourém (1),

RC: 79874

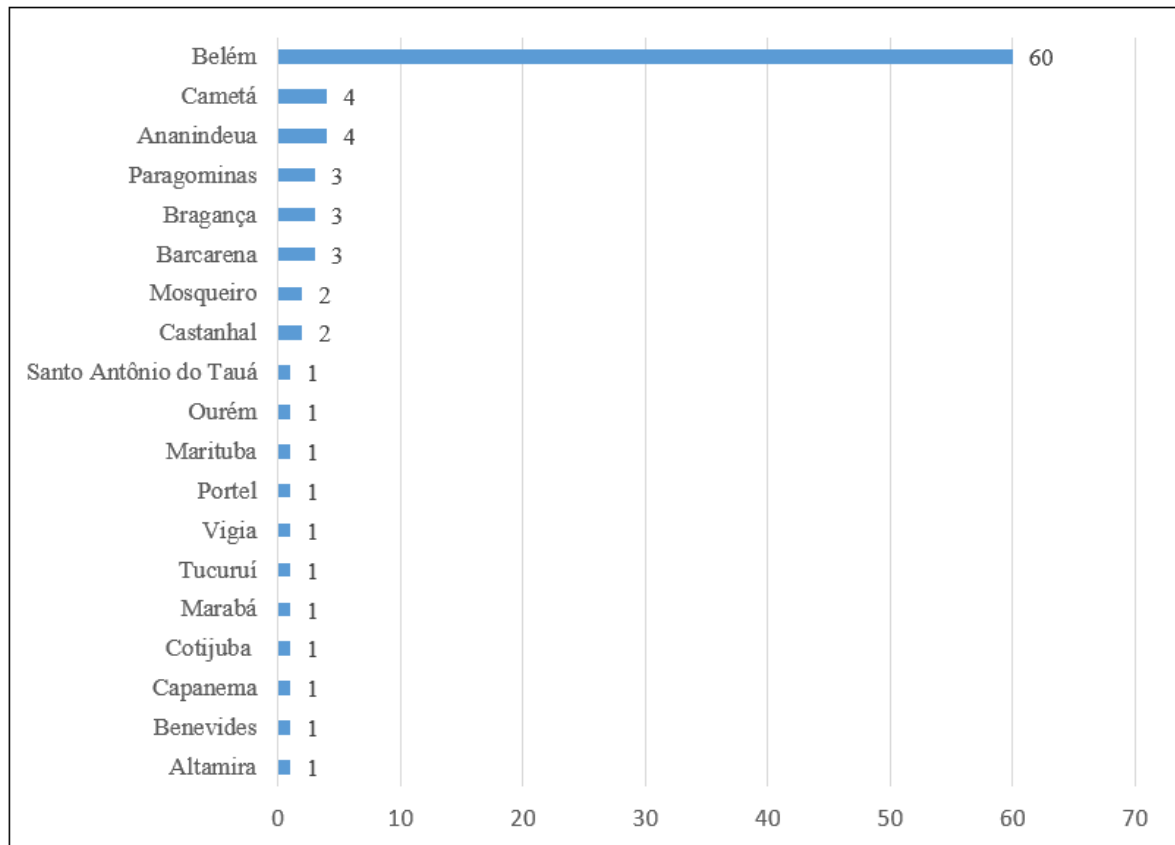
Disponível em: <https://www.nucleodoconhecimento.com.br/salud/consulta-externa>





Paragominas (3), Portel (1), Santo Antônio do Tauá (1), Tucuruí (1) y Vigia (1) (Figura 3).

Figura 3: Distribución de pacientes atendidos en la clínica ambulatoria de Genética Médica, por origen.



*Fuente: Buscar datos.*

También se encontró que endocrinología y neurología son las especialidades con el mayor número de derivaciones médicas a la clínica ambulatoria GM. Neurología remitió a 26 pacientes, con predominio de niños, de los cuales 25 eran pacientes pediátricos (10,89%) y sólo 1 adulto. Endocrinología envió 22 pacientes. Sin embargo, también hay un gran número de registros médicos en los que no se encontró esta información, con un total del 26,73%. Además de estos, otras especialidades médicas que se refirieron a GM fueron Ginecología (2), Mastología

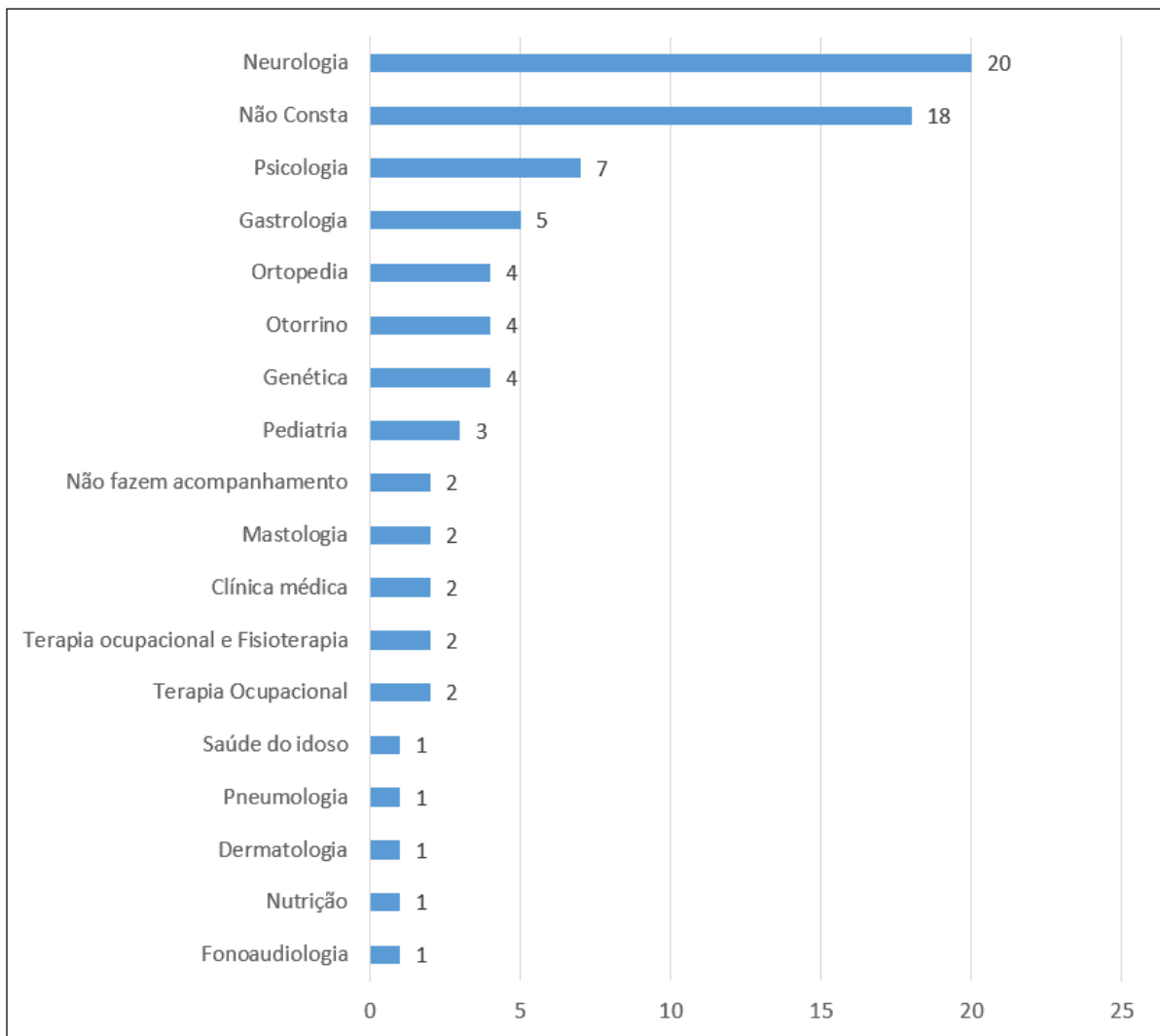
RC: 79874

Disponível em: <https://www.nucleodoconhecimento.com.br/salud/consulta-externa>



(2), Neonatología (2), Medicina Clínica (1), Dermatología (1), Gastropediatria (1), Genética de la ciudad de Campinas (1), Ortopedia (1), Neumología (1), Reumatología (1), Salud de Ancianos (1) y Unidad Básica de Salud (1) (Figura 4).

Figura 4: Distribución de pacientes atendidos en la clínica ambulatoria de Genética Médica, por derivación.



Fuente: *Buscar datos.*

Los diagnósticos fueron diversificados. Rara vez se les veía aisladamente y a menudo se asociaban con otra condición. En la clínica ambulatoria gm, hubo una ligera prevalencia de Retraso en el Desarrollo Neuropsicomotor (ADNPM), con 8

RC: 79874

Disponível em: <https://www.nucleodoconhecimento.com.br/salud/consulta-externa>



registros y, en sólo 2 casos, ADNPM fue la única enfermedad diagnosticada en el paciente. En los otros 6, se asoció con baja estatura y dismorfia (3), hipotiroidismo congénito (1) y pubertad precoz (2). Se han encontrado algunos síndromes, síndrome dismórfico (3), síndrome de Noonan (3), síndrome de Cornelia Lange (2), síndrome de Sotos (2), síndrome de Charge (1), síndrome de Marfan (1), síndrome de Aarskog (1), Síndrome de Down (1), síndrome de Beckwith-Wiedemann (1), síndrome de Turner (1), síndrome de Prader-Willi (1), síndrome de Williams (1) y síndrome hipercinético asociado con trastorno por déficit de atención con hiperactividad (1). Se encontraron cinco casos de cromosoma s46, XY y otros 5 casos de discapacidad intelectual sindrómica. Además de 4 registros de investigación de la embriopatía por el virus zyka, 3 investigaciones de enfermedades familiares, de las cuales 2 cánceres de mama en hermanas. Los errores innatos del metabolismo representaron 4 casos, así como una baja estatura de herencia autosómica dominante. La acondroplasia, la X-frágil y la epilepsia asociada con el déficit cognitivo totalizaron 3 pacientes cada uno. Además, neoplasia endocrina múltiple tipo 1 y neoplasia endocrina múltiple tipo 2A, microtia unilateral derecha, megacolon congénito con alteraciones esqueléticas, lipodistrofia parcial tipo dunning con oligomenorrea, neuropatía hereditaria distal y neurofibromatosis presentadas 1 caso cada uno (Figura 5).

Otras afecciones encontradas fueron: exostosis múltiple (2), hiperplasia suprarrenal congénita (2), acidemia metilmalónica (1), adrenoleucodistrofia ligada a X (1), alteración multifactorial del comportamiento (1), predominio distal artrosgriposis asociados con signos brida (1), retraso en el desarrollo sexual debido al hipogonadismo (1), bronquiectasis no fibrosa (1), enfermedad de Dohi (1), deficiencia de hormona de crecimiento con baja densidad mineral ósea con síndrome miasténico asociado con síndrome de Kearnes-Sayre (1) , hipotiroidismo central con mielasa funicular y microadenoma efesicular (1), carcinoma tiroideo medular (1), encefalopatía crónica no progresiva (1), fibrosis quística (1), genodermatosis asociada al linfedema (1) e hipodistrofia (1) (Figura 5). Dentro del

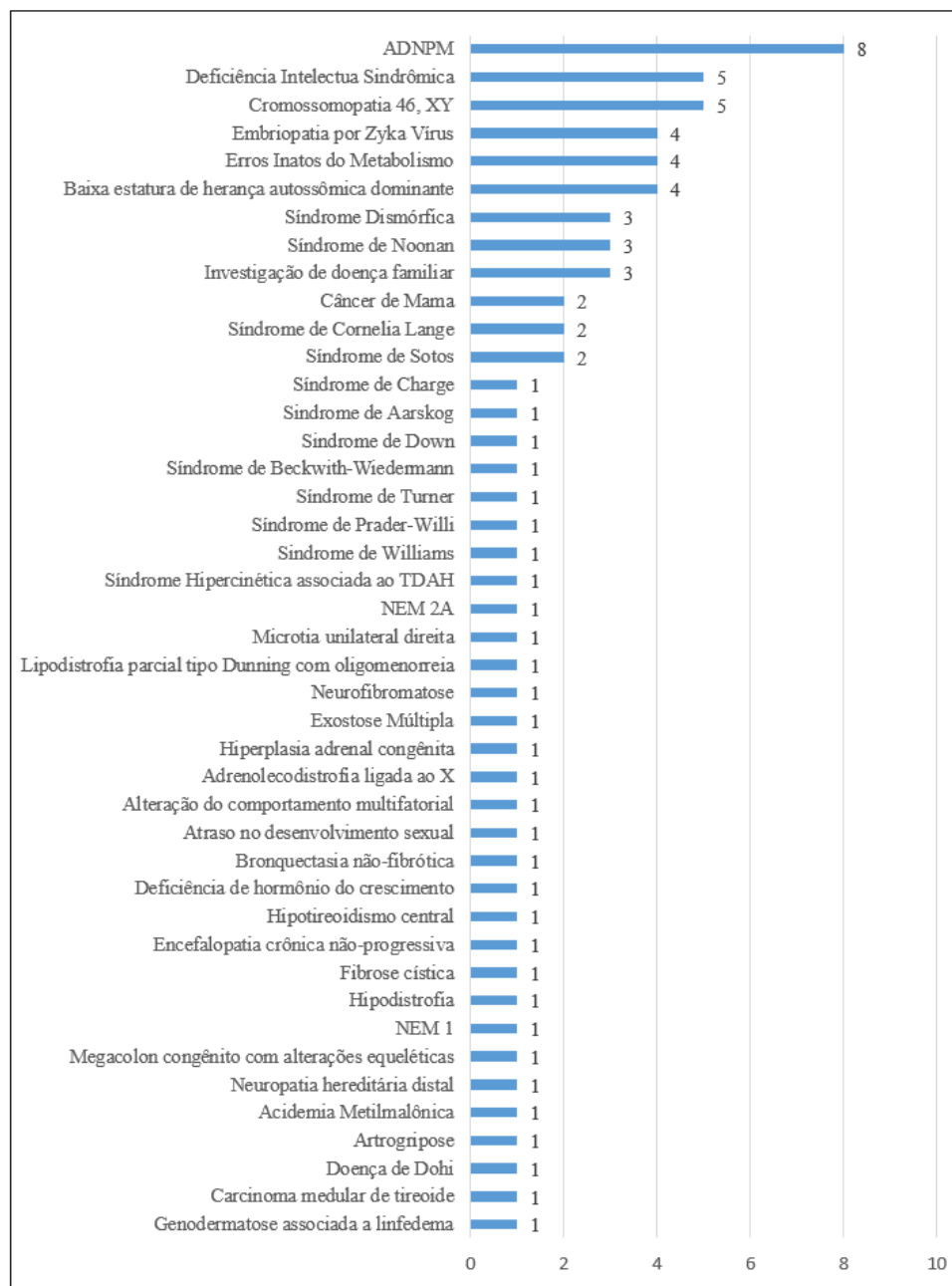
RC: 79874

Disponível em: <https://www.nucleodoconhecimento.com.br/salud/consulta-externa>



período de recopilación de datos, 10 pacientes seguían siendo investigados o sin diagnóstico completado.

Figura 5: Distribución de pacientes atendidos en la clínica ambulatoria de Genética Médica, por diagnóstico.



Fuente: Buscar datos.

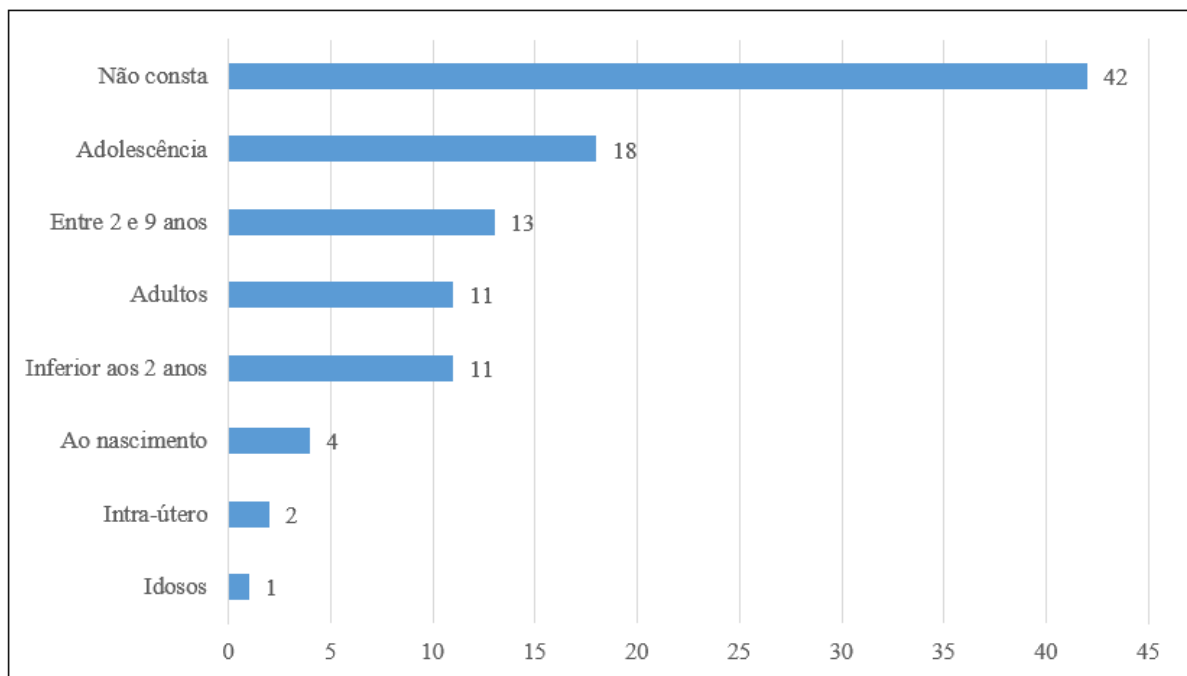
RC: 79874

Disponível em: <https://www.nucleodoconhecimento.com.br/salud/consulta-externa>



En 42 registros médicos, la edad al momento del diagnóstico no estaba presente, 2 pacientes fueron diagnosticados todavía en el útero y 4 más al nacer. Otros 11 pacientes fueron diagnosticados menores de 2 años; 13 pacientes, entre 2 y 9 años; 18 durante la adolescencia, con un número mayor a los 14 años de edad, con 6 diagnósticos. En el grupo de edad de adultos, hubo 11 diagnósticos y sólo 1 en un paciente de edad avanzada a los 63 años de edad (Figura 6).

Figura 6: Distribución de pacientes atendidos en la clínica ambulatoria de Genética Médica, por edad a la edad en el diagnóstico.



*Fuente: Buscar datos.*

De los 101 pacientes, sólo 16 tenían asesoramiento genético y en los 85 restantes no había registro de esta información.

Los pacientes fueron seguidos con mayor frecuencia por Endocrinología, con 21 registros, seguidos de Neurología con 20 pacientes, y Psicología siguió a 7 pacientes. Además, se monitorizó a 5 pacientes con Gastronomía, 4 con Genética, Otorrino y Ortopedia, otros 3 con Pediatría, 2 con Terapia Ocupacional, 2 de

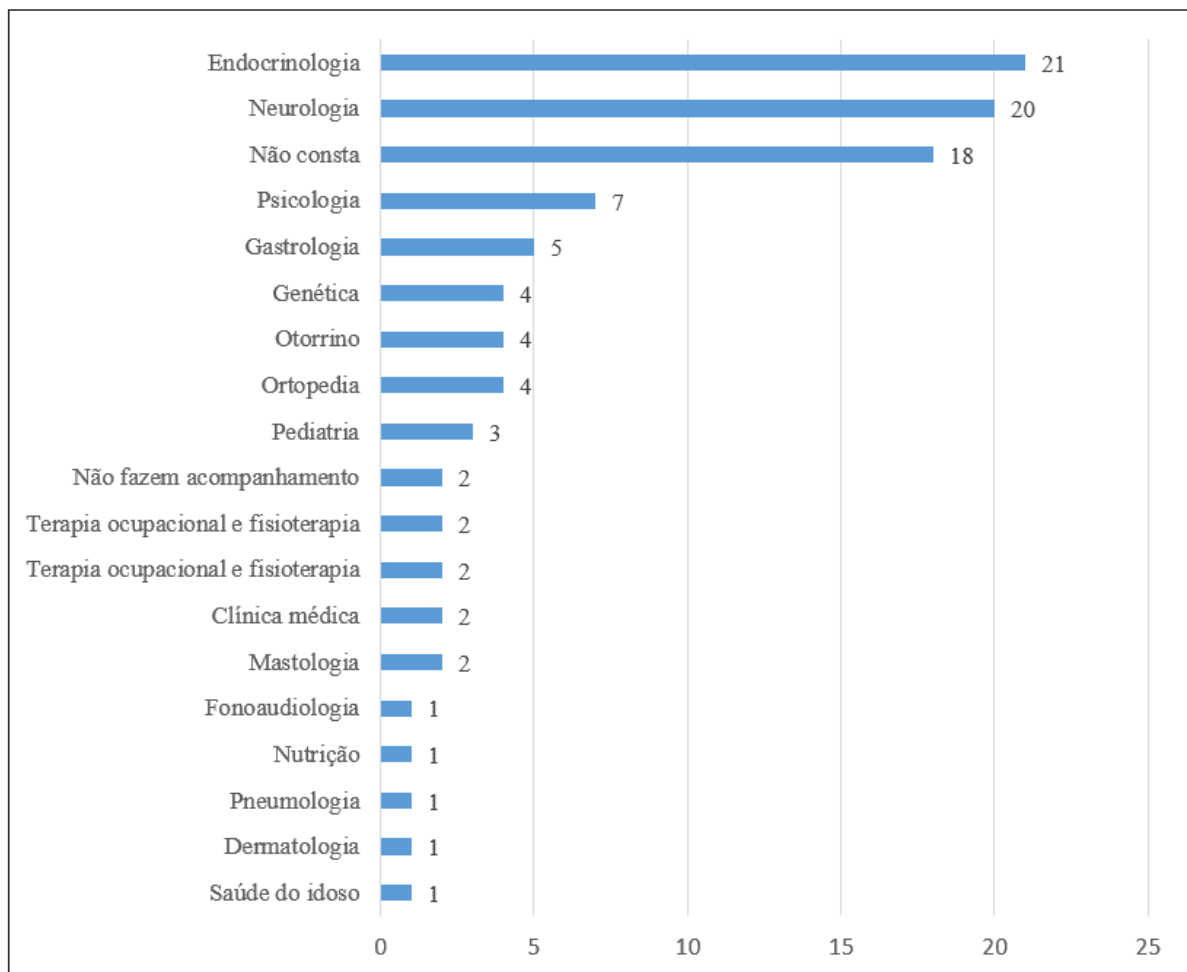
RC: 79874

Disponível em: <https://www.nucleodoconhecimento.com.br/salud/consulta-externa>



Fisioterapia y Terapia Ocupacional simultáneamente, 2 a la Clínica Médica, 2 a Mastología, 1 a Logopedia, 1 a Nutrición, 1 a Dermatología, 1 a Neumonología y 1 a Salud de La Tercera Edad. Además, 18 registros médicos no tenían la variable llenada y 2 no hicieron seguimiento (Figura 7).

Gráfico 7: Distribución de pacientes atendidos en la clínica ambulatoria de Genética Médica, por seguimiento.



Fuente: Buscar datos.

La información sobre la edad de la madre estuvo ausente en la mayoría de los registros médicos, no en el 61,38% del total. En los registros médicos en los que la información estaba presente (38,62%), las edades maternas entre 16 y 19 años

RC: 79874

Disponível em: <https://www.nucleodoconhecimento.com.br/salud/consulta-externa>



supusieron el 7,92%, mientras que las edades entre 20 y 59 años estaban en el 30,7% de los registros.

En 36 registros médicos no hubo información sobre complicaciones durante el embarazo y en 25 casos no hubo complicaciones. Los que tuvieron (40) fueron variados: infección del tracto urinario (8), sangrado uterino (6), parto prematuro (5), preeclampsia (4), retraso en las contracciones de expulsión del feto (2), oligohidramnio (2), perinatal citoxia (1), citosis central (1), cólico nefrótico (1), niño atrapado en el canal de parto (1), desprendimiento placentaria (1), dolor durante el embarazo (1), consumo de alcohol y tabaquismo (1), hospitalización por crisis de asma materna (1), mordedura canina (1), tabaquismo, metrorragia y niño con onfocele en USG - en el mismo paciente - (1), uso de tinte capilar y decoloración del vello corporal (1), varicela (1) y virus materno Zyka (1).

## DISCUSIÓN

Belém es un municipio brasileño, capital del Estado de Pará, situado en la región norte del país, más concretamente en la Región de la Amazonía brasileña. Es el municipio más poblado de Pará y el segundo de la región Norte, con una población de 1.492.745 habitantes (INSTITUTO BRASILEIRO DE GEOGRAFIA E ESTATÍSTICA, 2020). La ciudad cuenta con una red económica y de servicios, incluida la atención médica, que sirve a las ciudades de su región metropolitana.

Se considera que un médico genetista es necesario por cada 100.000 habitantes, incluyendo ambulatorio, hospital y asesoramiento genético (CARVALHO *et al.*, 2016; CONSELHO FEDERAL DE MEDICINA, 2020). En el estado de Pará, actualmente, sólo 3 médicos están ejerciendo la especialidad de GM, según datos del Consejo Federal de Medicina (CONSELHO FEDERAL DE MEDICINA, 2020). Además, todos trabajan en la capital de Pará. Así, se observa la escasez del servicio, ya que la especialidad beneficia a toda la colectividad y acelera el sistema sanitario. Esto se debe a que el diagnóstico precoz de enfermedades de origen genético permite un

RC: 79874

Disponível em: <https://www.nucleodoconhecimento.com.br/salud/consulta-externa>



mejor manejo de los pacientes y previene o minimiza posibles secuelas y también reduce los costos con posibles tratamientos más complejos.

Otro dato relevante señalado por el estudio es la falta de asesoramiento genético por parte del equipo multidisciplinar que asiste al paciente, ya que sólo alrededor del 16% de los pacientes tuvieron acceso a este servicio, para los demás, la información estaba ausente. Este hecho puede estar relacionado con la escasez del servicio, ya que no todos los pacientes con enfermedad genética tienen el servicio a su disposición, y es necesario ampliar la red de atención a este público, dada la importancia del asesoramiento multiprofesional, especialmente en lo que respecta a la prevención de genotipos responsables de enfermedades o defectos congénitos (JORDE; CAREY; BAMSHAD, 2016).

El estudio también reveló la alta tasa de derivaciones entre GM y otras especialidades del Centro Médico en el que se llevó a cabo la investigación. Las especialidades con mayor número de derivaciones fueron Endocrinología y Neurología, además de observar la derivación de GM a otros profesionales, como psicólogos y terapeutas ocupacionales. Siendo, siendo, notorio la importancia del enfoque multiprofesional de los pacientes, ya que algunas enfermedades genéticas están relacionadas con uno o más sistemas del organismo (BERTOLLO *et al.*, 2013).

En cuanto a la edad materna al nacer, más de la mitad de los registros médicos no contenían la información (62 registros médicos), pero los registros médicos que presentaron estos datos revelaron que la edad de la madre era superior a 35 años en 6 registros médicos. Estos datos se vuelven relevantes, ya que los estudios indican una asociación entre la edad materna avanzada y el desarrollo de trastornos genéticos. Los estudios revelan que la prevalencia de complicaciones genéticas en fetos de madres con 20 años es de 1 de cada 1.000, mientras que a los 35 años de edad, esta proporción alcanza 1 de cada 350 mujeres embarazadas. Una vez más corroborando la importancia del asesoramiento genético (MENDES, 2017; BARBOZA *et al.*, 2020).

RC: 79874

Disponível em: <https://www.nucleodoconhecimento.com.br/salud/consulta-externa>





## CONCLUSIÓN

La elaboración de un perfil para el paciente atendido en un ambulatorio de Genética Médica es extremadamente importante, ya que, a partir de este conocimiento, se hace posible identificar posibles fallos en el servicio prestado, además de adaptar la relación médico-paciente. También se destaca que la correcta aceptación y ejecución del tratamiento y seguimiento de una enfermedad genética depende de factores personales y sociales, así como de la fase en la que la enfermedad está contemplando la continuidad del tratamiento. Por lo tanto, se corrobora la necesidad de determinar el perfil del paciente tratado.

Así, los resultados del presente estudio demostraron la importancia de rellenar adecuadamente los registros médicos del paciente atendido en el ambulatorio de Genética Médica, con el fin de evitar la pérdida de información crucial, lo que puede ayudar a determinar el diagnóstico o ayudar en la conducción del caso en el seguimiento del paciente.

Otro factor importante destacado durante el estudio es la frecuente superposición de diagnósticos, ya que los pacientes suelen atender más de una patología, es importante destacar la atención, prestando atención a este hecho, con el fin de evitar posibles iatrogénicos e intercorrências, con interacciones farmacológicas durante el tratamiento.

## REFERENCIAS

BARBOZA, B. P.; CALIL, C.; TRIGO, I. G. P. F.; ELLER, J. X.; SILVA, L. R.; VAZ, M. R.; ESTEVES, A. P. V. S. Idade materna avançada e seus desfechos. **Cadernos da Medicina-UNIFESO**, v. 2, n. 3, 2020.

BERTOLLO, E. M. G.; CASTRO, R; CINTRA, M. T. R.; PAVARINO, É. C. O processo de aconselhamento genético. **Arq. Cienc. Saúde**, v. 20, n. 1, p. 30-6, 2013.

RC: 79874

Disponível em: <https://www.nucleodoconhecimento.com.br/salud/consulta-externa>



BORGES-OSÓRIO, M. R; ROBINSON, W. M. **Genética Humana**. 3ª edição, Porto Alegre, Editora Artmed, 2013.

CARVALHO, A. C.; VIEIRA, E.; ALTENHOFEN, T. M. G.; JUNG, M. S. Perfil clínico-epidemiológico dos pacientes atendidos pelo Serviço de Genética Médica do Ambulatório Materno Infantil da Universidade do Sul de Santa Catarina. **Arquivos Catarinenses de Medicina**, v. 45, n. 2, p. 11-24, 2016.

CONSELHO FEDERAL DE MEDICINA. Disponível em: <  
[https://sistemas.cfm.org.br/normas/arquivos/pareceres/BR/2018/17\\_2018.pdf](https://sistemas.cfm.org.br/normas/arquivos/pareceres/BR/2018/17_2018.pdf) >  
Acesso em 20 de março de 2020.

GRIFFITHS, A. J. F.; WESSLER, S. R.; DOEBLEY, J. **Introdução à Genética**. 11ª edição. Guanabara Saúde Didático, 2016.

INSTITUTO BRASILEIRO DE GEOGRAFIA E ESTATÍSTICA. Disponível em:  
<<https://www.ibge.gov.br/cidades-e-estados/pa/belem.html>> Acesso em: 20 de março de 2020.

JORDE, L. B.; CAREY, J. C.; BAMSHAD, M. J.; **Genética Médica**. 5ª edição, Rio de Janeiro, Editora Elsevier. 2016.

LOBO, I. Environmental influences on gene expression. **Nature Education** 1(1):39, 2008.

MENDES, C. C. **Estudo genético e epigenético de fatores de risco materno para a síndrome de Down**. 2017. 32 f. Tese (Programa de Pós-Graduação em Ciências da Saúde) - Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto, São José do Rio Preto.

NUSSBAUM, R. L.; MCINNES, R. R.; HUNTINGTON, F. W.; THOMPSON, M. W. Thompson & Thompson. **Genetics in Medicine**. Philadelphia: Elsevier. 2016.

RC: 79874

Disponível em: <https://www.nucleodoconhecimento.com.br/salud/consulta-externa>



MULTIDISCIPLINARY SCIENTIFIC JOURNAL

**NÚCLEO DO  
CONHECIMENTO**

REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR NÚCLEO DO CONHECIMENTO:  
2448-0959 [HTTPS://WWW.NUCLEODOCONHECIMENTO.COM.BR](https://www.nucleodoconhecimento.com.br)

SOCIEDADE BRASILEIRA DE GENÉTICA MÉDICA. Disponível em:  
<<http://www.sbgm.org.br>>. Acesso em: 20 março, 2020.

ZANELLA, J.; TERCENIO, M. L. Genética clínica: investigação dos padrões de herdabilidade de doenças humanas-mutações genéticas e cromossômicas. Artigo completo publicado em: **Anais do V Encontro de Iniciação Científica e I Encontro Anual de Iniciação ao Desenvolvimento Tecnológico e Inovação – EICTI**. 2016.

Enviado: Marzo de 2021.

Aprobado: Marzo de 2021.

RC: 79874

Disponível em: <https://www.nucleodoconhecimento.com.br/salud/consulta-externa>