

Padronização de instrumento de coleta de dados para pacientes atendidos em um centro de especialidades médicas no estado do Pará

Standardization of a data collection instrument for patients treated at a medical specialties center in the state of Pará

DOI:10.34117/bjdv7n4-613

Recebimento dos originais: 27/03/2021

Aceitação para publicação: 27/04/2021

Gabriela Elenor dos Santos Lima

Acadêmica de Medicina no Centro Universitário do Estado do Pará
Centro Universitário do Estado do Pará
Avenida Almirante Barroso, nº 3775, Souza, Belém - PA
E-mail: gabriela.elenor@gmail.com

Camila Pantoja Azevedo

Acadêmica de Medicina no Centro Universitário do Estado do Pará
Centro Universitário do Estado do Pará
Avenida Almirante Barroso, nº 3775, Souza, Belém - PA
E-mail: camilapantoja98@hotmail.com

Isabelle Souza do Rosário

Acadêmica de Medicina no Centro Universitário do Estado do Pará
Centro Universitário do Estado do Pará
Avenida Almirante Barroso, nº 3775, Souza, Belém - PA
E-mail: isabellesouza96@hotmail.com

Carlos Henrique Lopes Martins

Acadêmico de Medicina no Centro Universitário do Estado do Pará
Centro Universitário do Estado do Pará
Avenida Almirante Barroso, nº 3775, Souza, Belém - PA
E-mail: chlopesmartins@gmail.com

Ciane Martins de Oliveira

Doutora em Ciências Biológicas na Área de Concentração Genética pela Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto - Universidade de São Paulo
Avenida Almirante Barroso, nº 3775, Souza, Belém - PA
E-mail: cianeoliveira@hotmail.com

RESUMO

A Genética Médica tornou-se uma especialidade médica reconhecida, com conceitos e abordagens importantes no diagnóstico e tratamento de muitas doenças, comuns e raras. As doenças genéticas seguem padrões de herança, podendo ser autossômicas recessivas, autossômicas dominantes, ligadas ao cromossomo X ou ao cromossomo Y, ou multifatoriais. O objetivo do estudo é padronizar um instrumento de coleta de dados para ser utilizado nos encaminhamentos de pacientes atendidos no Centro de Especialidades Médicas do ambulatório de Genética Médica de um Centro Universitário de Belém, Pará. Os dados foram coletados a partir de prontuários de pacientes, atendidos entre 2014 e

2019, usando protocolo próprio dos pesquisadores, com dados analisados e tabulados através do programa *Microsoft Excel*. Foi realizada a análise de 101 prontuários, a partir disso, constatou-se que não existe uma coleta padronizada da história clínica dos pacientes, acarretando na perda de informações importantes. Os resultados do presente estudo revelam a necessidade do preenchimento adequado, respondendo questionamentos pertinentes para elucidação diagnóstica, uma vez que o diagnóstico correto conduz a um tratamento adequado.

Palavras-chave: Genética Médica, Doenças genéticas, Assistência ambulatorial.

ABSTRACT

Medical Genetics has become a recognized medical specialty, with important concepts and approaches in the diagnosis and treatment of many diseases, common and rare. Genetic diseases follow inheritance patterns, which can be autosomal recessive, autosomal dominant, linked to the X chromosome or Y chromosome, or multifactorial. The aim of the study is to standardize a data collection instrument to be used in referrals of patients seen at the Medical Specialties Center of the Medical Genetics outpatient clinic of a University Center in Belém, Pará. The data were collected from patient records, attended between 2014 and 2019, using the researchers' own protocol, with data analyzed and tabulated using the Microsoft Excel program. An analysis of 101 medical records was carried out, based on this, it was found that there is no standardized collection of patients' clinical history, resulting in the loss of important information. The results of the present study reveal the need for adequate completion, answering pertinent questions for diagnostic clarification, since the correct diagnosis leads to an adequate treatment.

Keywords: Medical genetics, Genetic Diseases, Ambulatory care.

1 INTRODUÇÃO

A Genética surgiu na Medicina no início do século XX, quando foi percebido que as leis mendelianas da hereditariedade podiam explicar a recorrência de alguns transtornos familiares¹.

Uma doença de origem genética se origina de modificações nas sequências de Ácido Desoxirribonucleico (DNA) ou de mutações à nível dos cromossomos sexuais ou autossômicos. As doenças gênicas subdividem-se em monogênicas, multifatoriais e poligênicas².

As doenças genéticas seguem padrões de herança, podendo ser (1) autossômicas recessivas, que se manifestam somente em indivíduos homozigotos para um gene autossômico, ou seja, os indivíduos afetados têm duas cópias do gene mutante, como por exemplo na fibrose cística; (2) autossômicas dominantes, em que uma única cópia gênica é capaz de causar a doença, é o caso da Doença de Huntington; (3) ligadas ao cromossomo X, também conhecidas como heranças ligadas ao sexo, os principais exemplos são

daltonismo, hemofilia e distrofia muscular de Duchenne; (4) ligada ao Y, ou herança holândrica ou herança restrita ao sexo, em que a ocorrência da doença está relacionada ao cromossomo Y; e (5) poligênicas ou multifatoriais, que resultam de mutações em genes diferentes ou surgem de interação de fatores ambientais com múltiplos genes, por exemplo, doenças cardíacas coronárias e câncer³.

As doenças genéticas também podem ser originadas de alterações cromossômicas, que são classificadas em (1) mutações numéricas, em que há alteração no número de cromossomos da célula; e (2) mutações estruturais, em que há alteração na forma ou no tamanho dos cromossomos. As variações cromossômicas de caráter numérico classificam-se em duas grandes categorias principais: as euploidias e as aneuploidias. As euploidias envolvem genomas inteiros, sendo uma condição incompatível com a vida. As aneuploidias envolvem alterações no número cromossômico, com aumento ou perda de um ou mais cromossomos, sem envolver o conjunto haploide⁴. Dentre as consequências geradas a partir de alterações cromossômicas, tem-se as síndromes de Down, de Edwards, de Patau e Klinefelter¹.

Há ainda a heterogeneidade genética, ou seja, a produção de um quadro clínico semelhante por causas genéticas diferentes, o que pode dificultar a informação genética. Além disso, nas doenças hereditárias, o paciente ou um de seus familiares, é o ponto de partida para um trabalho que engloba os pais e outros familiares. Por isso, o estudo dos antecedentes familiares é fundamental, tendo em vista que determinadas doenças hereditárias têm diferentes frequências gênicas em certas populações e etnias como, por exemplo, a anemia falciforme nos negros. Por isso, fator indispensável na consulta em Genética Médica (GM) é o estudo do heredograma, um diagrama que descreve resumidamente a história familiar. Na preparação de um heredograma são empregados símbolos internacionalmente adotados. As gerações são numeradas em algarismos romanos, e as pessoas que se incorporaram àquela família, em arábicos; e seus filhos, localizados da esquerda para a direita, em ordem de nascimento. O indivíduo a partir do qual se traçou o heredograma é denominado propósito, ou probando, ou caso índice, sendo assinalado com uma seta no heredograma⁵.

Além disso, as doenças genéticas estão cada vez mais relevantes como problema de saúde pública. Assim, manejar as doenças com componente genético, tanto em pacientes como em suas famílias, de forma ética, diligente e considerando a lógica e as políticas do Sistema Único de Saúde (SUS), passou a ser competência desejável para todos os médicos, impactando sua formação na graduação. Sendo assim, o primeiro

contato com o paciente no âmbito da GM deve ser metódico e padronizado, com o intuito de favorecer a adesão ao tratamento, assim como o aconselhamento genético.

Diante disso, o presente estudo tem por objetivo padronizar um instrumento de coleta de dados para ser utilizado quando houver necessidade de encaminhamento de um paciente atendido no Centro de Especialidades Médicas ao ambulatório de Genética Médica. Também, descrever a forma como os dados dos pacientes encaminhados ao ambulatório de Genética Médica do Centro de Especialidades Médicas são coletados atualmente.

2 METODOLOGIA

Trata-se de um estudo de caráter qualitativo e retrospectivo. Foram analisados 101 prontuários de pacientes atendidos, no período de janeiro de 2014 a junho de 2019, no ambulatório de Genética Médica do Centro de Especialidades Médicas de um Centro Universitário, na cidade de Belém, Pará. Foram incluídos na pesquisa os prontuários dos pacientes atendidos somente no período referido, e excluídos os prontuários de pacientes atendidos nos ambulatórios de outras especialidades médicas. Os dados obtidos foram tabulados utilizando-se o programa *Microsoft Excel*. Foram analisadas as seguintes variáveis: sexo, idade, etnia, procedência, encaminhamento, idade da mãe ao nascimento, diagnóstico, idade ao diagnóstico, intercorrências na gravidez e aconselhamento genético.

3 RESULTADOS

A partir da análise dos prontuários, constatou-se que não existe uma coleta padronizada da história clínica, acarretando na perda de informações importantes, como a idade materna ao nascimento do paciente, consanguinidade e infecções maternas durante a gestação. Prova disso é que a informação sobre a idade da mãe estava ausente em mais da metade dos prontuários revisados, não constando em 61,4% do total. Outra informação, frequentemente, perdida foi o histórico obstétrico: em 36 prontuários não havia informações sobre intercorrências durante a gestação.

Foi observado também que em somente 16 prontuários constava informações sobre o aconselhamento genético. Quanto à etnia, durante a análise dos dados, as variáveis encontradas foram “branco” e “pardo”, sem registros de pacientes negros; assim, houveram 78 pacientes “pardos”, 10 “brancos” e 13 prontuários em que não constava a informação. Quanto ao sexo, em todos os prontuários analisados a informação estava presente, dessa forma, 49 pacientes eram do sexo masculino e 51, feminino. Ainda, em

100% dos prontuários também constava a idade do paciente atendido, havendo predomínio de crianças (41,5%). No tocante à procedência, em todos os prontuários analisados havia a informação e Belém foi a cidade com maior prevalência (60,4%).

Quanto ao encaminhamento, em 26,7% dos prontuários revisados não foi encontrado esse dado, porém, nos registros em que havia essa informação, constatou-se maior número de encaminhamentos provenientes da neurologia e da endocrinologia, com 26 e 22 pacientes, respectivamente. Além disso, os diagnósticos encontrados foram diversificados, geralmente ocorriam em simultaneidade com outra condição médica. Em 91 prontuários havia diagnóstico consolidado e em apenas 10 seguia em investigação ou sem um diagnóstico concluído. No entanto, em 41,6% casos, a idade ao diagnóstico não estava presente.

4 DISCUSSÃO

A partir do exposto, observou-se que algumas informações deixam de ser registradas durante o atendimento na GM, o que repercute nos atendimentos posteriores. Durante a consulta da GM, a anamnese deve ser feita com especial atenção para antecedentes gestacionais e de parto, evolução do desenvolvimento neuropsicomotor, histórico familiar positivo, consanguinidade parental, exposição a agentes físicos, químicos e/ou biológicos, exame físico completo, com realização de antropometria e cuidado para a percepção de sinais dismórficos. Assim, deve conter no instrumento de coleta os dados básicos de identificação (nome, idade, cor/raça, acompanhante), o motivo do atendimento (Encaminhado por quem? Por qual razão?), a história da doença atual deve responder alguns questionamentos, como “desde quando foi notado que algo não estava “normal”?”, a evolução dos sinais e/ou sintomas e como está sendo realizado o acompanhamento atualmente. É indispensável também o registro dos antecedentes obstétricos, com ênfase no parto, idade gestacional, tipo de parto, dados antropométricos (peso e medida dos perímetros cefálico, torácico e abdominal), intercorrências durante a gestação e ao nascimento, como infecções. Além disso, é fundamental questionar se houve uso materno de álcool, tabaco ou drogas durante a gravidez, ou produtos químicos, como tintura capilar.

Deve-se caracterizar adequadamente o desenvolvimento neuropsicomotor, através dos marcos do desenvolvimento: avaliar presença ou ausência do sorriso social, o firmamento da cabeça, o sentar, engatinhar e andar, a fala, o controle esfinteriano anal e vesical, além do aproveitamento escolar e interação social. Também, é essencial detalhar

os antecedentes patológicos pregressos (presença ou ausência de cardiopatia, doenças do sistema nervoso central, alergias, hemoglobinopatias e doenças da quadra infantil). Os antecedentes familiares são cruciais no atendimento da GM. O questionamento acerca da idade dos pais, consanguinidade, outro caso semelhante na família é imprescindível, bem como a elaboração adequada do heredograma, com 3 gerações e 2 lados da família.

O exame físico deve incluir a descrição da fâcies do paciente e de eventuais dismorfias, além de orientação, estado geral, dados antropométricos, nutrição, frequência cardíaca, frequência respiratória, pele e mucosas, ausculta cardíaca e respiratória e exame do abdômen. Deve incluir também, os exames laboratoriais e de imagem, a impressão diagnóstica e a conduta.

5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Portanto, a perda de informações no atendimento especializado em GM poderá ser minimizada com o implemento de uma ferramenta padronizada para a realização da anamnese e exame físico. Esse fato pode ser observado em outras especialidades, como a pediatria, que possui estudos detalhados acerca não só da ficha de atendimento, mas também orientações sobre o ambiente, a apresentação do entrevistador (se é médico, estudante, se faz parte de uma equipe ou não), atitude e comportamento, além de orientações específicas para a condução do atendimento. Tal cenário não é observado para a especialidade de GM, área da medicina que carece de estudos e publicações nesse aspecto.

Por isso, torna-se fundamental a elaboração de um instrumento padrão, a fim de evitar perdas de informações e comprometer a elaboração de hipóteses diagnósticas e as condutas subsequentes.

REFERÊNCIAS

NUSSBAUM, RL; McInnes, RR; Huntington, FW; Thompson, MW. Thompson & Thompson Genetics in Medicine. Philadelphia: Elsevier; 2016.

GRIFFITHS, AJF; Wessler, SR. Doebley, J. Introdução à Genética. 11ª edição. 2016.

BORGES-OSÓRIO, Maria Regina; Robinson, Wanyce Miriam. Genética Humana. 3ª edição, Porto. Alegre, Editora Artmed, 2013.

JORDE, Lynn B.; CAREY, John C.; BAMSHAD, Michael J.; Genética Médica. 5ª edição, Rio de Janeiro, Editora Elsevier; 2016.

PORTO, Celmo Celeno Semiologia médica I Celmo Celeno Porto ; co-editor Arnaldo Lemos Porto. 8. ed.- Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2017.

MELO, Débora Gusmão et al. Perfil de Competência em Genética para Médicos do Brasil: uma Proposta da Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica. Revista Brasileira de Educação Médica, v. 43, n. 1, p. 440-450, 2019.

LOPES, Carlos Henrique Martins. Et al. **Avaliação da percepção de discentes de medicina sobre a genética médica durante o curso e a vida profissional, em um Centro Universitário De Belém, Pará, Amazônia.** Revista Científica Multidisciplinar Núcleo do Conhecimento. Ano 06, Ed. 03, Vol. 11, pp. 63-77. Março de 2021.