

POLÍTICA PÚBLICA

# Sudeste concentra atendimento em genética clínica

63% dos médicos geneticistas do Brasil estão nessa região; governo quer implantar novas unidades até 2011

**Karina Toledo**

Existem hoje no Brasil apenas 156 médicos geneticistas, segundo dados da Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM), e 63% deles estão concentrados na Região Sudeste. O País conta com cerca de 15 centros de excelência na área, a maioria também no Sul e Sudeste, como o Hospital das Clínicas de São Paulo e de Curitiba e a Universidade Federal de São Paulo (Unifesp).

Apesar disso, o Ministério da Saúde tem planos de implantar, até 2011, um centro de referência em genética clínica para cada 2 milhões de habitantes – cerca de cem centros ao todo. A portaria que institui essa política de atenção em genética clínica deveria ter sido publicada em dezembro do ano passado, mas, segundo o Estado apurou, o texto teve de retornar à Secretaria de Atenção à Saúde porque a assessoria jurídica recomendou que ele fosse modificado.

O coordenador do Departamento de Atenção Especializada do ministério, Joselito Pedrosa, explica que o objetivo da nova política é organizar e ampliar os serviços já existentes na área para atender três grupos de doenças: anomalias congênitas, erros inatos do metabolismo e deficiência mental de causa genética (*mais informações nesta pág.*).

O eixo principal, diz ele, será o aconselhamento genético, que atenderá tanto casais que pretendem ter filhos e suspeitam ser portadores de genes de doenças hereditárias, como famílias que já têm casos confirmados. “Faltam profissionais especializados para fazer esse diagnóstico e o encaminhamento correto desses pacientes. Há também dificuldade de acesso a exames mais complexos”, diz Pedrosa. “Mas mais do que incluir procedimentos no SUS, precisamos organizar a rede de serviços para que, confirmado o diagnóstico, o paciente tenha um cuidado continuado por equipe multidisciplinar, composta, por exemplo, de nutricionistas, fisioterapeutas, psicólogos e assistentes

## Bebê nasce em Londres sem gene de câncer de mama

...O primeiro bebê britânico selecionado geneticamente para não ter um gene causador do câncer de mama nasceu anteontem em Londres.

A equipe médica do Hospital do University College, onde ocorreu o procedimento, recorreu à fertilização in vitro para obter vários embriões. Depois, selecionou para implantação somente os que estavam livres do gene BRCA1, que predispõe ao tumor.

Mulheres que carregam essa variação genética têm 80% de chance de desenvolver câncer de mama. Também há um risco maior de sofrer câncer de ovário – cerca de 60%.

O pai da criança é portador do gene e três gerações de mulheres da sua família – entre elas sua avó, mãe, irmã e uma prima – tiveram o tumor.

Cerca de mil bebês no mundo inteiro já passaram pelo processo de seleção na fase de pré-implantação para detectar doenças genéticas. ●

sociais”, afirma.

Para resolver a questão da falta de especialistas em genética, o presidente da SBGM, Salmo Raskin, aposta no treinamento dos médicos que atuam nos postos e no Programa Saúde da Família “para que possam reconhecer os problemas hereditários e fazer o encaminhamento adequado”.

“Essas 10 ou 15 ilhas de excelência na área já existentes podem ser facilmente adaptadas de início e acredito que é isso que vai ocorrer este ano, mas para levar os serviços a todo o País até 2011 será preciso bem mais do que os R\$ 3 milhões previstos pelo ministério”, continua Raskin. Já Pedrosa diz acreditar que o valor estimado seja suficiente para um primeiro momento. “Não vamos contratar mais profissionais, mas articular os serviços que existem”, argumenta.

## CÂNCER

Já os casos de câncer hereditário, embora não sejam cobertos pela nova política do Ministério da Saúde, contam agora com o serviço de aconselhamento do Instituto do Câncer do Estado de São Paulo Octavio Frias de Oliveira (Icesp).

O ambulatório de oncologia clínica do Icesp começou a oferecer um serviço para familiares de pacientes com câncer. “Por enquanto estamos fazendo apenas a avaliação clínica, que consiste no levantamento do histórico familiar para verificar se os pacientes se encaixam ou não em uma das síndromes hereditárias”, explica a coordenadora do ambulatório, Maria del Pilar Estevez.

Mas o serviço não está completo. “Para confirmar a suspeita, são necessários diversos exames, entre eles o sequenciamento do gene envolvido na mutação que causa o câncer, e isso ainda não fazemos, mas estamos nos estruturando”, diz ela.

Esses exames não estão disponíveis na rede pública e o custo é alto na rede particular. “O correto seria fazer o sequenciamento no paciente com câncer, identificar a mutação e aí testar todos os parentes de primeiro grau para saber se são portadores. No caso de uma resposta positiva, o risco de desenvolver um tumor pode chegar a 80%, muito acima do que a média da população.”

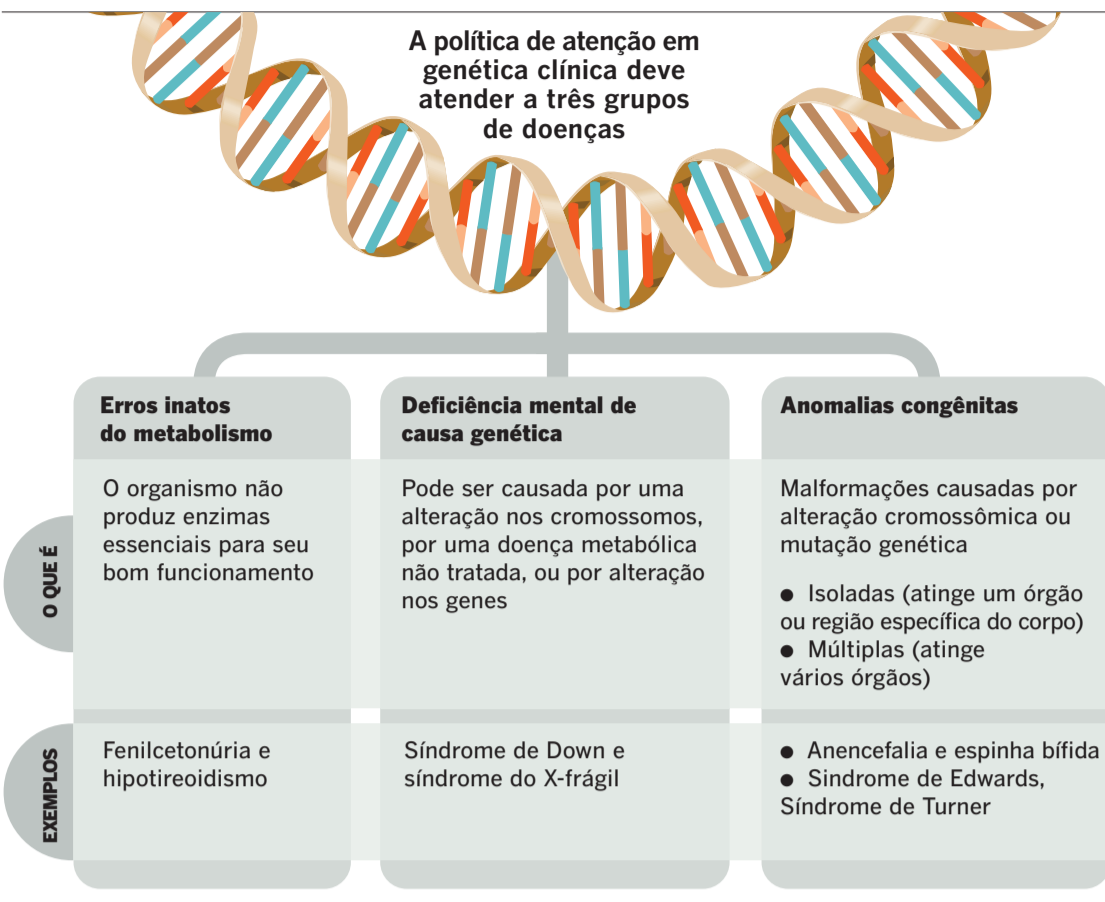
“Nesses indivíduos o câncer aparece muito mais cedo do que o normal. A idade de risco começa a partir dos 30 anos ou antes”, diz Pilar. “Essas famílias (cerca de 5% dos pacientes com câncer) ficam desprotegidas pelas políticas usuais para diagnóstico precoce, tanto no setor público como no privado.”

Quando se descobre que um familiar é portador da mutação, existem medidas de prevenção que podem ser adotadas. “Para o câncer de mama e ovário, por exemplo, pode ser feita a hormonioterapia e até alguns procedimentos cirúrgicos. Mas sem o sequenciamento para assegurar o diagnóstico não tem sentido. No máximo podemos orientar exames mais frequentes.” ●

SAIBA MAIS

## Atenção ao futuro

As doenças genéticas são hoje a segunda causa de mortalidade infantil no Brasil



## O atendimento passa por três etapas:



**1 ACONSELHAMENTO GENÉTICO**  
Levantamento do histórico familiar e solicitação de exames para avaliar o risco do casal ter filhos com problemas ou diagnosticar uma possível doença durante a gestação ou após o nascimento

**2 EXAMES LABORATORIAIS**  
Há três principais:

**3 ACOMPANHAMENTO MULTIDISCIPLINAR**  
Confirmada a doença, o especialista orienta a família sobre possíveis tratamentos ou procedimentos paliativos para melhorar a qualidade de vida do doente

**Cariótipo**

- Feito com uma amostra de sangue
- Pode ser durante a gestação ou em qualquer momento da vida
- Detecta doenças ligadas a alterações nos cromossomos

**Análise do DNA**

- Feito com uma amostra de sangue
- Pode ser durante a gestação ou em qualquer momento da vida
- Detecta doenças ligadas a mutações genéticas

**Dosagem enzimática**

- Feita com amostra de sangue ou urina
- Integra a triagem neonatal, mas pode ser feito a qualquer momento da vida
- Detecta erros inatos do metabolismo

## O que o SUS oferece hoje

**ACONSELHAMENTO GENÉTICO**  
Existe em alguns hospitais universitários, a maioria nas regiões Sul e Sudeste, mas não está acessível a toda a população do País

**EXAMES LABORATORIAIS**  
São oferecidos 3 tipos de análise cromossômica (na rede particular há cerca de 20 tipos diferentes), dosagens enzimáticas para 7 tipos de doenças (na rede particular são mais de 50), e nenhum procedimento para análise do DNA (são 1.400 tipos diferentes na rede particular)

**ACOMPANHAMENTO MULTIDISCIPLINAR**  
Existem serviços de nutricionista, fisioterapia, psicologia e outros, mas não trabalham de forma articulada no acompanhamento de doenças genéticas

FONTE: MINISTÉRIO DA SAÚDE E SBGM

INFOGRÁFICO: DANIEL RODA/RUBENS PAIVA/AE

ENTREVISTA

**Mayana Zatz:** geneticista

# ‘Mulher tem direito à informação’

A geneticista Mayana Zatz coordena o Centro de Estudos do Genoma Humano da Universidade de São Paulo (USP), o maior centro da América Latina para doenças genéticas. Em entrevista ao Estado, Mayana fala sobre o aconselhamento genético e em que casos ele é recomendado. Defende também a inclusão dos exames de análise de DNA no Sistema Único de Saúde (SUS) para ajudar no diagnóstico precoce das doenças genéticas.

Para casais que tiveram filhos com problemas como malformações congênitas e retardo mental ou que têm casos na família, para casais de primos, com idade avançada ou que têm abortos de repetição.

## Como ele é feito?

Quando o paciente chega com a suspeita de uma doença genética levantamos o histórico familiar, que muitas vezes já afasta a possibilidade. Existem vários exames para confirmar o diagnóstico e descobrir se existe risco para outras pessoas da família ou não. Se não exist

tir, a família fica sossegada e pode ter outros filhos sem se preocupar. Se houver risco, a gente oferece testes para determinar a porcentagem de risco. O aconselhamento também inclui, após o diagnóstico, a orientação ao paciente sobre tudo que pode ser feito em relação àquela doença, como acompanhamento psicológico, que ajuda as pessoas a lidar com o problema e a se reintegrar à sociedade. E, para muitas doenças, o diagnóstico precoce, que pode ser feito com exames moleculares (*análise do DNA*), é muito importante no trata

mento. Por isso, a gente defende há mais de sete anos a inclusão desses exames moleculares no SUS. Os portadores da síndrome de Braden Williams, por exemplo, possuem uma compulsão para comer e têm o metabolismo lento. Se não for feita uma dieta controlada desde pequenos, eles ficam muito obesos e podem morrer por causa disso. A gente faz também o diagnóstico pré-natal.

**Mas a lei brasileira não permite o aborto.**  
A mulher tem o direito de ter essa

informação e faz o que quiser com ela. Por que se faz todo o acompanhamento pré-natal tradicional? Por que se faz ultrassom? Não é a mesma coisa?

**No caso de casais que estão planejando a gravidez, é possível fazer a fertilização assistida para escolher um embrião sem risco genético?**  
Nós estamos tentando fazer isso, mas é difícil. Teoricamente você pode fazer, mas não em todos os casos. Quando já se conhece a mutação, na fase em que o embrião tem oito células você pode tirar uma e analisar. Se não tiver a mutação você implanta e, se tiver, para nós é um material precioso de pesquisa, para entender melhor essas doenças genéticas.

**Apesar de raras, as doenças genéticas se tornaram a segunda maior causa de mortalidade infantil no País. Por quê?**  
Há cem anos, nos Estados Unidos, de cada 1.000 crianças que nasciam, 150 morriam no primeiro ano de vida e, dessas, 5 eram por doença genética – cerca de 3%. Hoje, de cada 1.000 crianças nascidas, 9 morrem no primeiro ano de vida e 5 de doenças genéticas. Passou a corresponder a 50% das mortes. Quanto mais se controlam as doenças infecciosas e sociais maior é o peso das doenças genéticas. E no Brasil estamos chegando a um número parecido com esse. A importância relativa das doenças genéticas está crescendo. ● **K.T.**

EmFoco

## CIÊNCIA

### Unicamp vai construir nova sede de museu

A Universidade Estadual de Campinas (Unicamp) lança edital para a construção da sede do Museu Exploratório de Ciências. Arquitetos que desejarem participar do concurso público podem se inscrever a partir de amanhã pelo site ([www.mc.unicamp.br](http://www.mc.unicamp.br)) e também pelo correio. As inscrições vão até o dia 6 de março.

## AMBIENTE

### Operação apreende aves silvestres no ES

Mais de 140 aves silvestres foram apreendidas em três dias na Operação Via Ápia, realizada no Espírito Santo. A ação terminou anteontem com a apreensão de curiós (*como o da foto ao lado*), espécie em risco de extinção no Estado, pixoxós e papagaios chauá, ambos ameaçados. Também foram encontradas anilhas falsas. As muitas chegam a R\$ 429 mil.



NIELS ANDREAS/AE-14-5-2007

## FEBRE AMARELA

### RS inclui 10 cidades na área de risco da doença

A Secretaria da Saúde do Rio Grande do Sul incluiu mais dez municípios na área de risco de febre amarela. Os novos integrantes da lista, que tem 109 das 496 cidades gaúchas, estão na região central do Estado. A decisão de ampliar a área foi tomada após exames comprovarem que um macaco morreu em Júlio de Castilhos por causa da febre amarela.

## ENSINO PÚBLICO

### MP apura denúncia de exigência de uniforme

O Ministério Público de Sorocaba investiga denúncia contra a direção de uma escola estadual acusada por pais de alunos de vincular a matrícula à compra de uniforme em um único estabelecimento. O caso também é apurado pela Secretaria da Educação, que informou não ser obrigatório o uniforme. A direção da escola nega a exigência.