

## O SERVIÇO DE GENÉTICA CLÍNICA NO HRAC-USP

Antonio RICHIERI-COSTA<sup>1</sup>; Maria Leine GUION-ALMEIDA<sup>1</sup>; Nancy Mizue KOKITSU-NAKATA<sup>2</sup>; Roseli Maria ZECHI-CEIDE<sup>2</sup>; Siulan VENDRAMINI-PITTOLI  
1. Médico. 2. Bióloga. Divisão de Sindromologia HRAC-USP

O Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais da Universidade de São Paulo (HRAC-USP), Centro de Excelência e Referência Nacional e Internacional, tem sua estrutura voltada à abordagem interdisciplinar de pacientes com anomalias craniofaciais, as quais incluem fissuras labiopalatinas, fissuras atípicas, craniossinostoses, defeitos de linha média craniofacial com hipotelorismo e hipertelorismo ocular, anomalias de primeiro e segundo arcos branquiais e deficiência auditiva. Estas anomalias/defeitos, por si só, são raros e complexos e, podem, ainda, fazer parte de vários quadros sindrômicos, os quais se distribuem dentro de um universo clínico e etiológico variável (ambientais, gênicas e cromossômicas), podendo representar quadros isolados na família ou com padrão de recorrência. Esta heterogeneidade dá uma idéia geral da complexidade do estudo sindromológico destas condições e da identificação precisa de cada síndrome. Uma vez que portadores destes quadros requerem atendimento diferenciado e conduta terapêutica peculiar, o esclarecimento diagnóstico é de grande importância neste processo.

O Serviço de Genética Clínica do HRAC-USP vem, há anos, trabalhando neste sentido, com objetivo de, não somente, propiciar um adequado aconselhamento genético aos pacientes e familiares, mas ainda, fornecer subsídios para os demais profissionais envolvidos no tratamento do paciente.

Considerando o universo de pacientes matriculados neste Hospital, cerca de 20% apresentam múltiplas anomalias associadas tanto à fissura labiopalatina como à deficiência auditiva. Para a definição diagnóstica dos quadros complexos, a atuação do profissional da área de Genética Clínica compreende desde avaliação clínica junto ao paciente e solicitação de exames complementares, até busca em programas computadorizados específicos da área e levantamento de literatura pertinente. Como parte dos exames complementares, o estudo citogenético dá suporte, por meio do emprego de técnicas convencionais, ao diagnóstico dos pacientes da clínica genética e/ou das diferentes clínicas da Instituição, portadores de déficits cognitivos, dificuldades de aprendizagem e distúrbios da comunicação humana associados, ou

não, a distorções craniofaciais. Com a evolução do conhecimento genético, crescente nos últimos anos, novas técnicas de citogenética e de genética molecular foram estabelecidas e tornaram-se fundamentais no diagnóstico de determinadas síndromes. Em adição, a disponibilidade de dados do genoma humano, bem como o avanço das técnicas de biologia molecular, têm possibilitado o estudo de genes relacionados às anomalias craniofaciais, contribuindo com o esclarecimento diagnóstico e o aconselhamento genético adequado.

Além do trabalho assistencial, o Serviço de Genética Clínica do HRAC-USP desempenha papel relevante na área de pesquisa, contribuindo com a divulgação científica de estudos genético-clínicos e moleculares, realizados por profissionais do Serviço e em parceria com grupos de pesquisadores nacionais e internacionais. Desempenha, ainda, atividade de ensino, incluindo contribuição na formação do aluno de graduação (iniciação científica) e de pós-graduação (lato sensu e stricto sensu) por meio de orientação de projetos de pesquisas científicas, bem como ministrando aulas junto ao Programa de Pós-Graduação desta Instituição. Dessa forma, o Serviço de Genética Clínica do HRAC-USP tem contribuído com os diferentes programas e pesquisas desenvolvidas em diversas áreas do Hospital que necessitam de informações genéticas-clínicas. Diante deste fato, viu-se a necessidade de se criar, junto ao Centro de Processamento de Dados do HRAC, um programa específico para a informatização de dados genético-clínicos (Banco de Dados específico da área), em atividade há, aproximadamente, dez anos. Tanto a inclusão de dados, quanto as atualizações do cadastro, são de responsabilidade exclusiva dos profissionais do Serviço de Genética Clínica do HRAC-USP. Este cadastro disponibiliza informações para os profissionais da Instituição, por meio da rede de computadores (sistema intranet), dando suporte para projetos de pesquisa em andamento. Este sistema está integrado à Base de Dados do HRAC, administrado pelo Sistema de Gerenciamento de Banco de Dados de Pacientes (GANDHI).

## **BIBLIOGRAFIA RECOMENDADA**

COHEN JUNIOR, MM. *The Child with Multiple Birth Defects*. 2 ed. New York. Oxford. Oxford University Press; 1997. 267p.

GORLIN, RJ; COHEN JUNIOR, MM; LEVIN, LS. *Syndromes of the Head and Neck*. 3 ed. New York. Oxford. Oxford University Press; 1990. 977p.

GORLIN, RJ; TORIELLO, HV; COHEN JUNIOR, MM; editors. *Hereditary Hearing Loss and its Syndromes*. New York. Oxford. Oxford University Press; 1995. 457p.

OPITZ, JM. *Tópicos Recentes de Genética Clínica*. Ribeirão Preto: Sociedade Brasileira de Genética; 1984. 231p.

STEVENSON, RE; HALL JG; GOODMAN, RM; editors. *Human Malformations and Related Anomalies*. New York: Oxford: Oxford University Press; 1993. 2v.

THOMPSON, MW; MacINNES, RR; WILLARD, HF. *Genética Médica*. 5 ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 1993. 339p.

Contato:

*richieri@usp.br*

*mlguion@usp.br*

*nancykn@centrinho.usp.br*

*roselizc@centrinho.usp.br*

*siulan@centrinho.usp.br*