

# MANUAL DO USUÁRIO SAG

**UEL** SERVIÇO DE  
ACONSELHAMENTO  
GENÉTICO  
UNIVERSIDADE  
ESTADUAL DE  
LONDRINA



Universidade  
Estadual de Londrina

# MANUAL DO USUÁRIO SAG-UEL



## AUTORES

Prof. Dra. Renata Grossi  
Vania Galbes  
Talyta de Souza Lima  
Tatiana Mozer Joaquim  
Guilherme Gomes dos Santos  
Marina Rocha Zani  
Jéssica Cristina Eurich  
Emerson Vitor Calixto da Conceição  
Alan Roberto de Souza  
Yuri Lelis Rafael  
Bruno Henrique de Souza Guerra  
Prof. Dr. Wagner José Martins Paiva

## 1ª EDIÇÃO - LONDRINA - 2017

### Apoio Financeiro

Projeto financiado com recursos do Fundo Paraná, no Programa de Extensão "Universidade Sem Fronteiras" da Secretaria de Estado da Ciência, Tecnologia e Ensino Superior e Programa de Extensão Universitária (PROEXT - 2013), pelo Ministério da Educação e Cultura (MEC).

### Projeto Gráfico

Henrique Mantovani Petrus  
Prof. Dra. Rosane Fonseca de Freitas Martins

### Revisores

Barbarhat Crhystina Sueyassu  
Gabriela Campos Aguiar  
Gabriela Sabino  
Nathália Maria C. de O. Denardo Rosa  
Natália Ramos Bim  
Natália Sanches  
Rebeka Pessoa de Almeida  
Renata Fernanda Bacaro  
Thais Conceição da Silva  
Thayná Pereira Brun

### Realização

Serviço de Aconselhamento Genético - Universidade Estadual de Londrina

---

Catálogo elaborado pela Divisão de Processos Técnicos da Biblioteca Central da Universidade Estadual de Londrina.

Dados Internacionais de Catalogação-na-Publicação (CIP)

M294 Manual do usuário SAG-Uel [livro eletrônico] / Autores: Renata Grossi ...[et al.]. – Londrina : UEL, 2017.  
1 Livro digital : il.

Vários autores.  
Disponível em: <https://lapiweb.wordpress.com/2017/11/08/manual-do-usuario-sag-uel/>

ISBN 978-85-7846-466-0

1. Deformidades – Aspectos genéticos. 2. Genética humana.  
III. Aconselhamento genético. I. Grossi, Renata. II. Universidade Estadual de Londrina. Serviço de Aconselhamento Genético.  
III. Título: Manual do usuário [do] Serviço de Aconselhamento Genético [da] UEL.

CDU 575.1::61

# MANUAL DO USUÁRIO SAG-Uel

## COORDENADOR GERAL DO SERVIÇO DE ACONSELHAMENTO GENÉTICO

Prof. Dr. Wagner José Martins Paiva

## COORDENADORA DA ÁREA DE PSICOLOGIA

Prof. Dra. Renata Grossi

## SETORES RELACIONADOS

Ambulatório do Hospital das Clínicas - UEL

Clinica de Psicologia

Departamento de Biologia Geral

Departamento de Psicologia geral e análise do comportamento

Departamento de Psicologia Social e Institucional

Laboratório de Bioética

Laboratório de Genética Humana

Departamento de Design

## APOIO

Programa Universidade Sem Fronteiras, Secretaria e Estado da Ciência, Tecnologia e Ensino Superior, Paraná (SETI-PR)

Pró-Reitoria de Extensão (PROEX-UEL)

Pró-Reitoria de Pesquisa e Pós-Graduação (PROPPG-UEL)

## SUMÁRIO

07	APRESENTAÇÃO
08	O QUE É O SAG?
08	ÁREAS PROFISSIONAIS ENVOLVIDAS
11	QUEM PODE SE BENEFICIAR DO SAG?
12	REPRODUÇÃO HUMANA E ORIGEM DAS MUTAÇÕES GENÉTICAS
14	MITOSE SEM ALTERAÇÃO
15	MEIOSE SEM ALTERAÇÃO
16	MITOSE COM ALTERAÇÃO
17	MEIOSE COM ALTERAÇÃO
18	O QUE É O CARIÓTIPO?
22	EXAME DO CARIÓTIPO OFERECIDO PELA UEL
23	DIAGNÓSTICO INCONCLUSIVO
24	ETAPAS DO SAG-UEL
26	APOIO PSICOLÓGICO
28	AGENTES TERATOGENÉTICOS
31	PREVENÇÃO
32	EXAME DO PRÉ-NATAL
34	EXAME DO CARIÓTIPO DOS FAMILIARES
37	SÍNDROMES FREQUENTEMENTE DIAGNOSTICADAS NO SAG-UEL
38	DOWN
42	TURNER
46	KLINEFELTER
50	EDWARDS
54	PATAU
58	CRI-DU-CHAT
62	X FRÁGIL
66	TRIPLO-X
68	O PAPEL DA PSICOLOGIA NESSE PROCESSO
70	TELEFONES DE CONTATO
71	TELEFONES ÚTEIS
73	LEMBRE-SE

# APRESENTAÇÃO

Este manual tem por objetivo apresentar o funcionamento do Serviço de Aconselhamento Genético da Universidade Estadual de Londrina (SAG-UEL) e facilitar o entendimento do paciente e dos familiares diante do serviço realizado e da atual problemática vivenciada. Sendo o Serviço de Aconselhamento Genético parte de práticas da universidade, ele tem o objetivo também de pesquisa, ensino e extensão.

Todas as pessoas e as famílias com risco de desenvolver doenças geneticamente determinadas ou anomalias congênitas têm o direito a receber, através do Sistema Único de Saúde (SUS), Aconselhamento Genético.

Devido à importância do Aconselhamento Genético, foi publicado, no Diário Oficial da União, em 21 de janeiro de 2009, a portaria nº 81 do Ministério da Saúde, a qual determina que o Sistema Único de Saúde (SUS) proporcione aconselhamento genético (atenção e prevenção às doenças geneticamente determinadas) nas ações de planejamento familiar à mulher, ao homem ou ao casal.

Através do SAG-UEL o paciente e família receberão atendimentos gratuitos voltados às alterações genéticas, no entanto a decisão de participar do trabalho oferecido cabe ao usuário.

O manual do usuário é dirigido para pacientes e familiares, que buscam o serviço e para a comunidade em geral. Por este motivo a linguagem aqui utilizada é objetiva e simples, a fim de atingir toda a população. O manual serve como um guia para informar, de maneira clara, sobre as alterações genéticas e seus desdobramentos.

## O QUE É O SAG?

É um serviço gratuito de assistência e prevenção oferecido para aqueles que buscam realizar o exame do cariótipo e X-Frágil feito pelo Laboratório de Citogenética-UEL e/ou para esclarecimentos e orientações sobre possíveis doenças genéticas. Com o diagnóstico definitivo, ou não, o paciente e a família começam a ser esclarecidos dos recursos médicos (como neurologistas, cardiologistas), terapêuticos (como psicologia, fisioterapia, terapia ocupacional) e benefícios sociais (aposentadoria, auxílio saúde...), bem como das possibilidades de prevenção. Isto pode envolver consultas, exames complementares, intervenções e esclarecimentos. Busca-se, assim, informar o paciente e sua família, respeitando seu direito e liberdade de tomar suas próprias decisões.

## ÁREAS PROFISSIONAIS ENVOLVIDAS

Biologia, Genética, Psicologia, Medicina, Biomedicina, Enfermagem, Farmácia, Design e Áreas afins.

---

### MISSÃO

Realizar atendimento multidisciplinar e humanizado em Aconselhamento Genético, produzindo e disseminando conhecimento que proporcione qualidade de vida aos usuários e à comunidade a partir da capacitação de profissionais.

## QUEM PODE SE BENEFICIAR DO SAG?

Dentre as situações indicadas para um Serviço de Aconselhamento Genético (SAG) destacam-se:

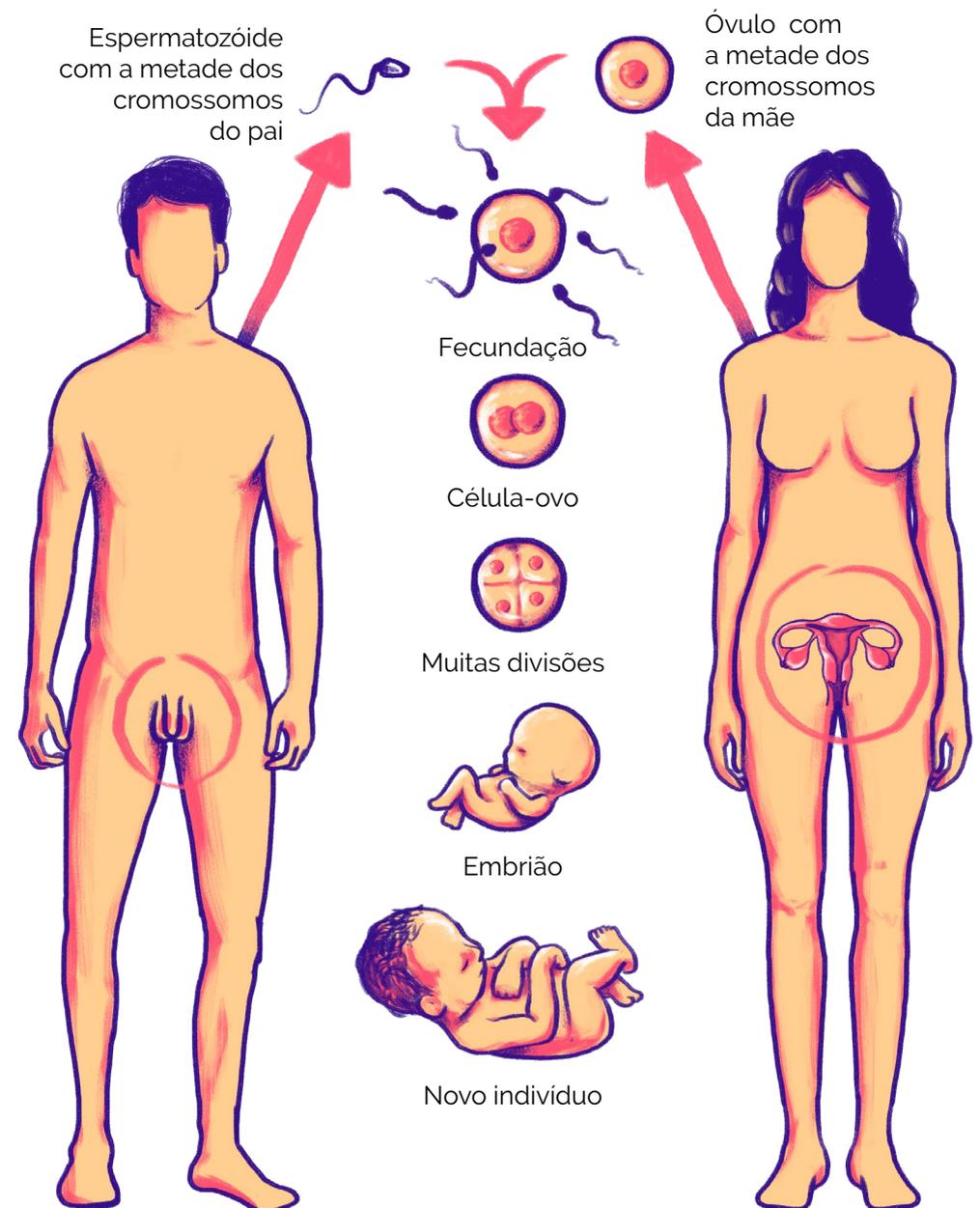
- Casais com repetidos abortos espontâneos;
- Orientação quanto à administração de medicamentos e outros tipos de drogas no decorrer da gestação;
- Risco para anomalia cromossômica fetal;
- Afecções que acometem o paciente desde o nascimento;
- Casais com antecedentes de doenças familiares ou hereditárias;
- Casais com grau de parentesco;
- Gestantes expostas a agentes teratogênicos (ver página 22);
- Filhos com deficiência intelectual e/ou malformação congênita;
- Gestantes com feto onde se detecta malformação no transcorrer do pré-natal;
- Homens com poucos espermatozoides (oligospérmicos) ou com ausência de espermatozoides (azoospérmicos);
- Mulheres com ausência da primeira menstruação (amenorreia primária).
- Mulheres com idade precoce ou avançada.

# REPRODUÇÃO HUMANA E ORIGEM DAS MUTAÇÕES GENÉTICAS

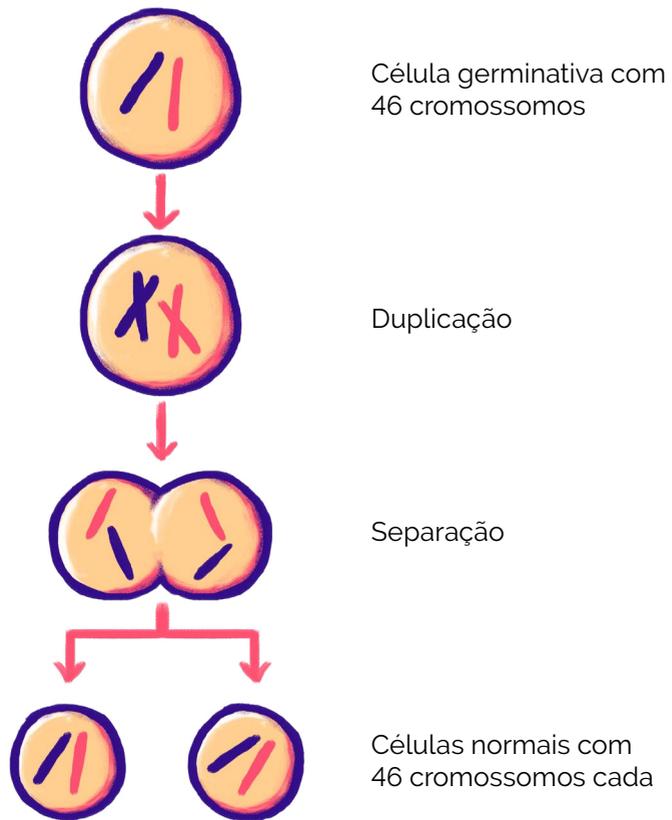
Para a formação de um novo indivíduo é necessária a participação do espermatozóide (gameta masculino) e do óvulo (gameta feminino). Estas duas estruturas são produzidas em diferentes órgãos. Os espermatozóides são produzidos nos testículos e os óvulos nos ovários por um processo chamado gametogênese (meiose). Nesse processo, uma célula germinativa com 46 cromossomos origina os gametas (espermatozóide e óvulo) com 23 cromossomos cada.

O encontro do espermatozóide com o óvulo ocorre na fecundação, em que será formada uma estrutura chamada célula-ovo ou zigoto com 46 cromossomos (23 do pai e 23 da mãe). Esse zigoto passará por várias divisões celulares (mitoses) que organizará um novo indivíduo.

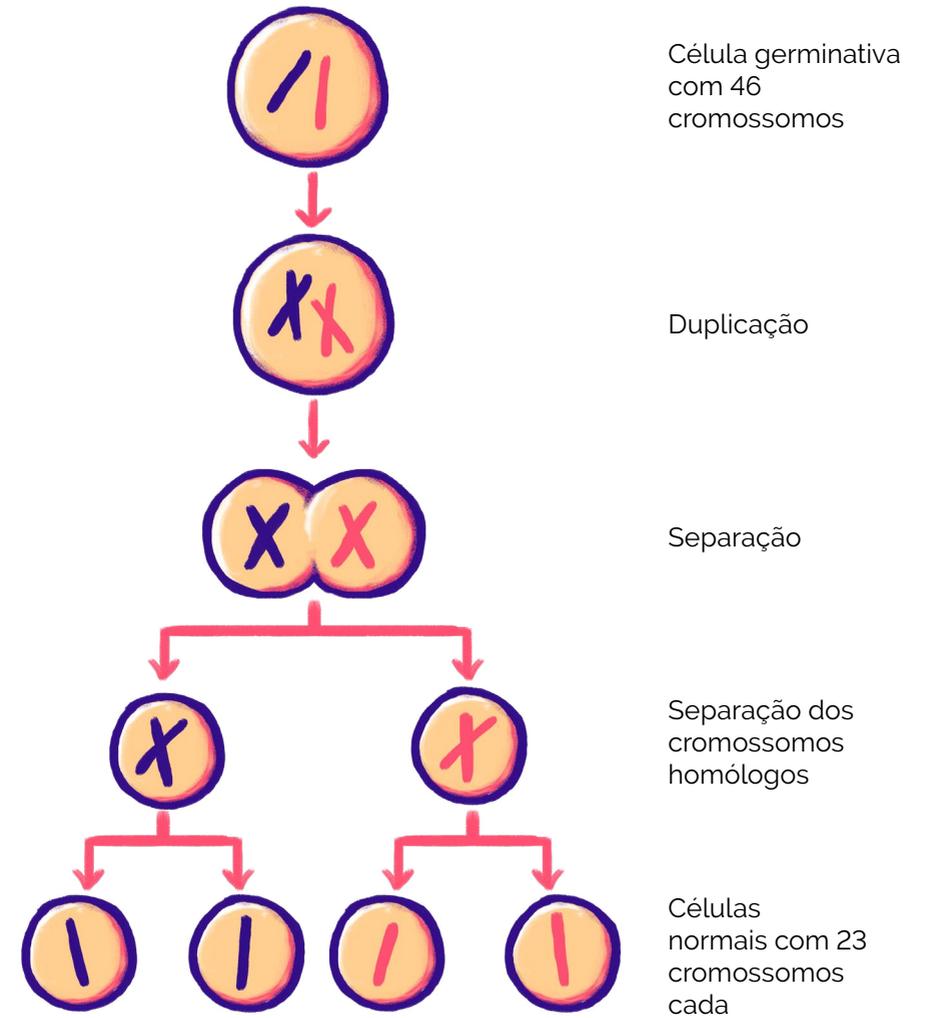
Dessa forma, esses processos (mitose e meiose) tem grande relevância médica, pois erros de um ou outro mecanismo da divisão celular, podem levar à formação de um indivíduo ou de uma linhagem celular com um número anormal de cromossomos, ocasionando uma quantidade anormal de material genômico. A não separação dos cromossomos durante a meiose é o mecanismo mais comum, responsável por fetos cromossomicamente anormais. A não separação dos cromossomos durante a mitose também contribui com doenças genéticas. Se a não separação dos cromossomos ocorrer após a fertilização, levará à formação de **mosaicism** cromossômico.



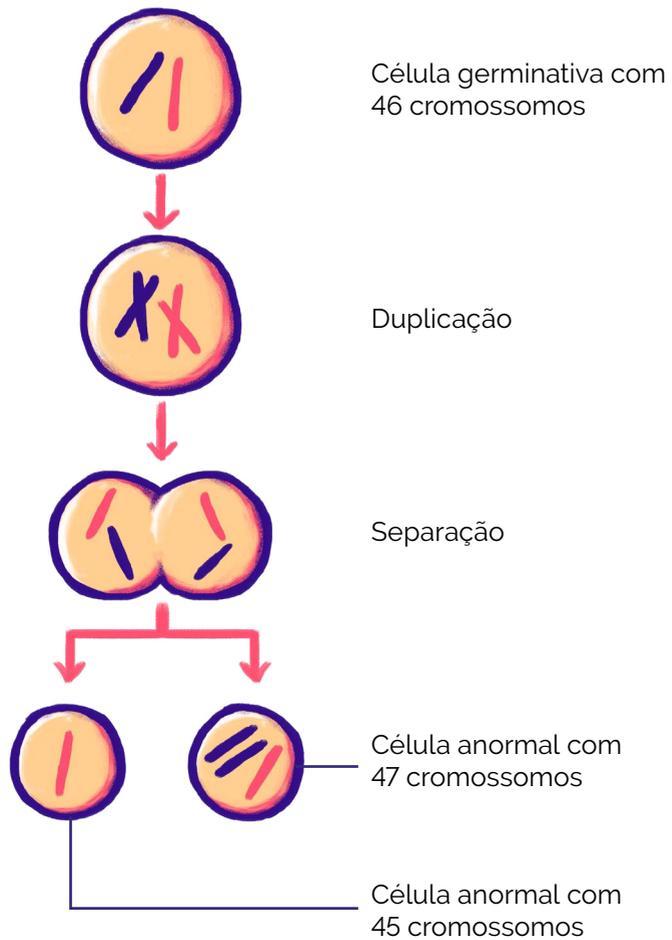
# ESQUEMA SIMPLIFICADO DE MITOSE SEM ALTERAÇÃO



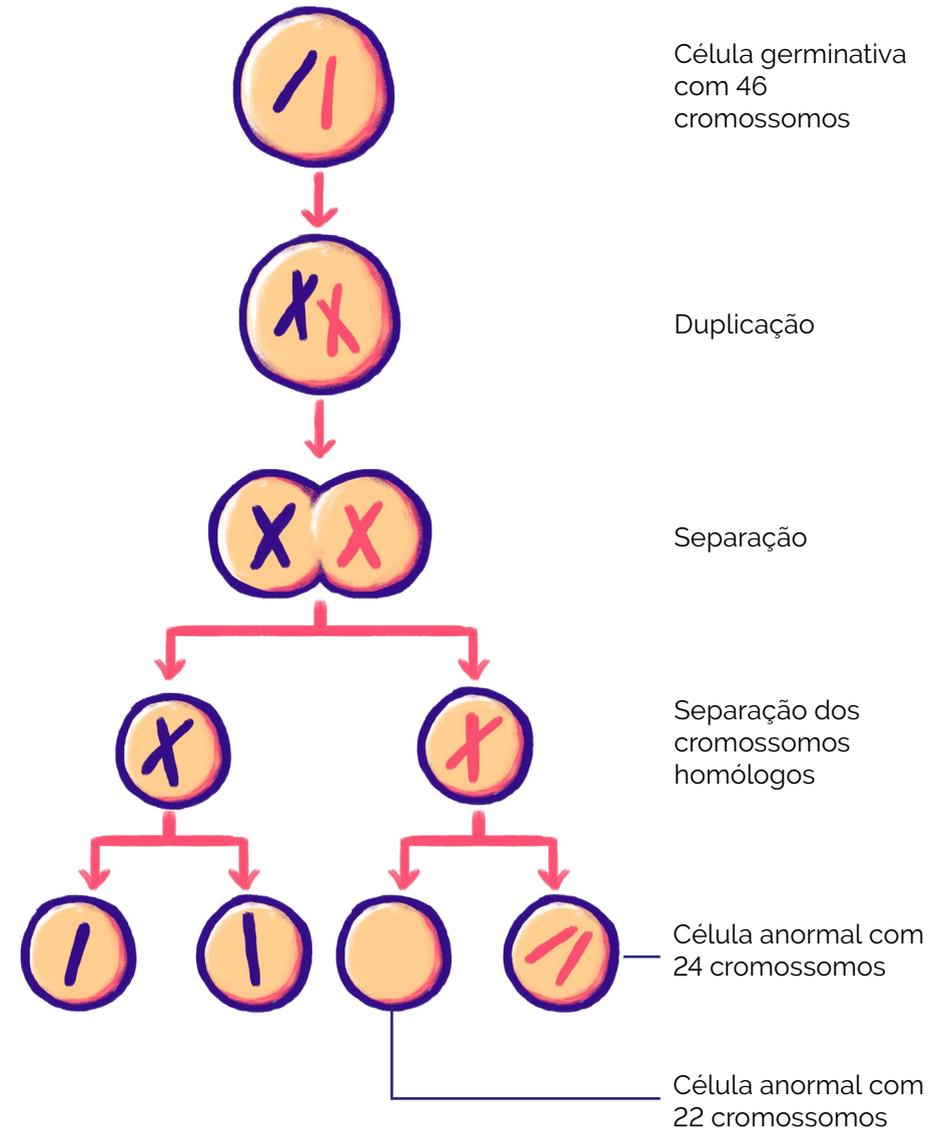
# ESQUEMA SIMPLIFICADO DE MEIOSE SEM ALTERAÇÃO



# EXEMPLO DE MITOSE COM ALTERAÇÃO



# EXEMPLO DE MEIOSE COM ALTERAÇÃO



# O QUE É O CARIÓTIPO?

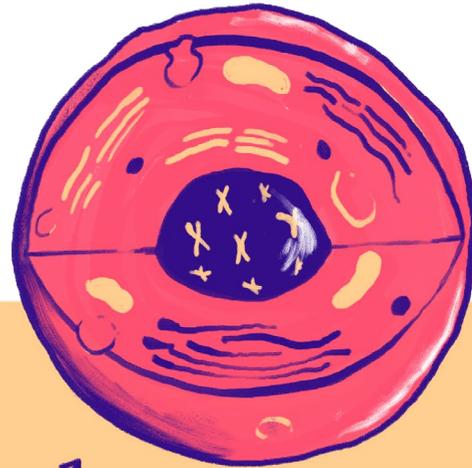
1

Os seres humanos são formados por diferentes células.



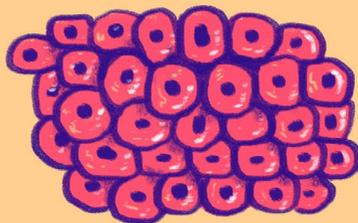
3

No interior de nossas células existe um núcleo.



2

Estas células se agrupam da mesma forma que uma parede é formada por diferentes tijolos.

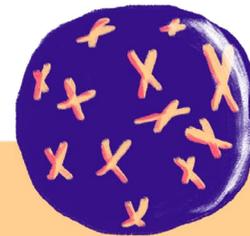


**Mosaicismo:** dois materiais genéticos distintos.



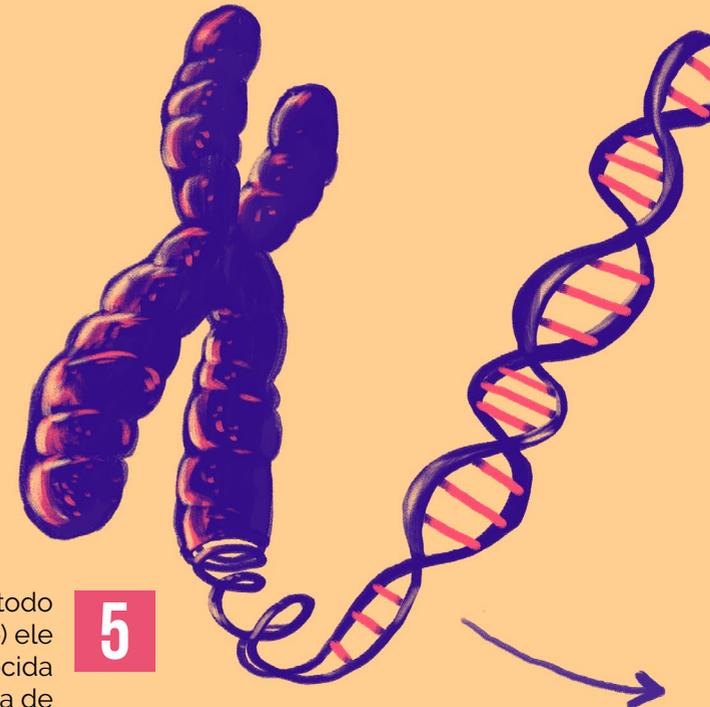
4

Dentro do núcleo da célula existe o nosso DNA, que é a estrutura responsável por todas as nossas características (cor dos olhos, tipo de cabelo, altura...).



5

Quando o DNA está todo enovelado (enrolado) ele forma uma estrutura parecida com um X, chamada de cromossomo.



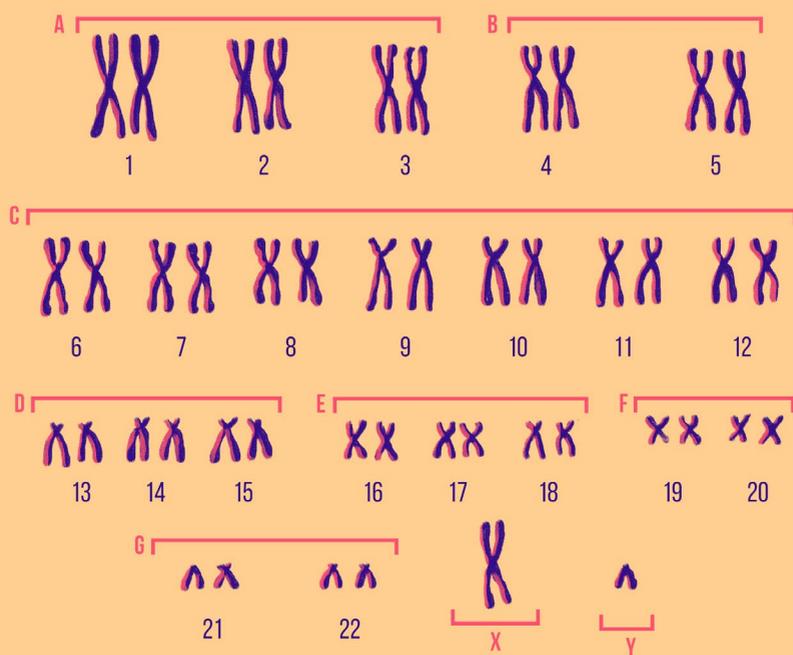
# O QUE É O CARIÓTIPO?

6

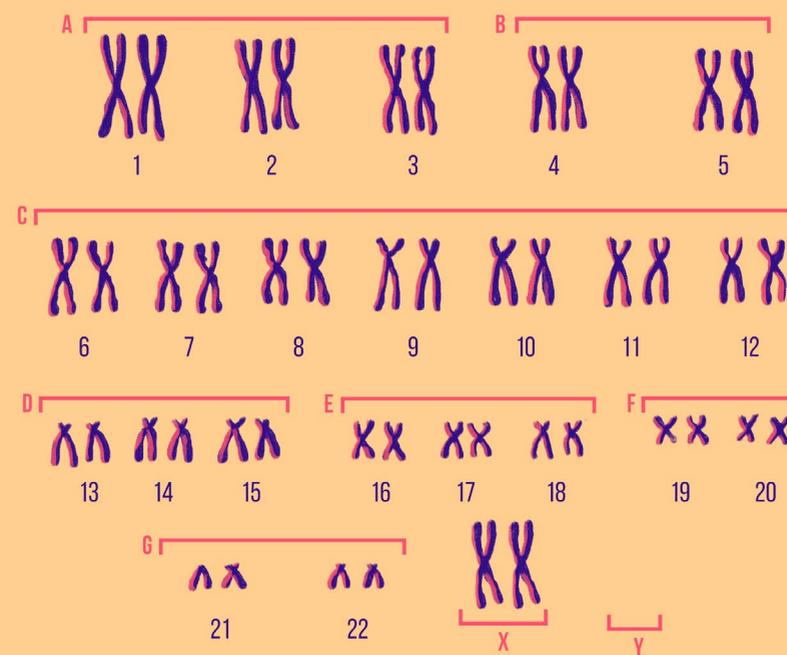
Quando os cromossomos estão organizados em seus pares temos o cariótipo.

Dentro de cada célula temos 46 cromossomos, sendo que 23 são de origem materna e 23 de origem paterna. Vale ressaltar que o cariótipo é, assim, composto por 50 % da mãe e 50% do pai.

Deste modo, é importante a presença do 46 cromossomos em todas as células, pois qualquer alteração dessa configuração é passível de alterações genéticas.



CARIÓTIPO MASCULINO



CARIÓTIPO FEMININO

## EXAME DO CARIÓTIPO OFERECIDO PELO SAG-UEL

O Exame realizado na UEL é chamado de bandamento G, trata-se de uma análise dos conjuntos de cromossomos. Na UEL conseguimos contar se existem os 46 cromossomos, ou se há pedaços de algum cromossomo faltando ou sobrando. Nos casos que faltam ou sobram cromossomos, é possível ver qual deles está alterado. Isso é muito importante porque dependendo de qual cromossomo está alterado as consequências causadas para o paciente são diferentes. Precisa ficar claro que existem diferentes tipos de exames do cariótipo, que são capazes de fazer análises mais complexas. Deste modo, no exame aqui realizado o resultado pode não apontar alteração, mas se você fizer um exame mais detalhado, talvez, seja possível identificar alguma alteração.

## DIAGNÓSTICO INCONCLUSIVO

No SAG-UEL o exame disponível de cariótipo não detecta todos os tipos de anomalias genéticas. Muitas vezes é possível perceber que o paciente tem algum comprometimento, que pode ser genético ou não, mas o resultado do exame é normal, ou a alteração não tem um nome específico. De acordo com a literatura, os casos sem diagnóstico conclusivo somam 72,1%. Nesses casos, é importante que o tratamento seja feito baseado nos sintomas e no desenvolvimento do paciente, com profissionais adequados.

# ETAPAS DO SAG-UEL

Ao ser encaminhado para a realização do exame de cariótipo, o paciente passa por várias etapas:

## 1. AGENDAMENTO

### ENCAMINHAMENTO MÉDICO

Para que o paciente realize o exame de cariótipo é preciso ter por escrito o encaminhamento do médico. Então, deve levá-lo na Vila da Saúde (Rua Jorge Casoni, 2350 – Londrina) para ser autorizado. Após este passo, o paciente deverá entrar em contato com o SAG-UEL para agendar uma data e horário para a coleta de sangue.

### BUSCA ESPOTÂNEA

Quando o paciente busca somente o Aconselhamento Genético poderá ligar para o telefone e agendar seu horário, sem precisar de um encaminhamento médico. O agendamento pode ser realizado pelo telefone: **(43) 3371-4180**.

## 2. COLETA

O paciente realizará a coleta de sangue no setor de coletas do Ambulatório do Hospital das Clínicas (AHC-UEL).

## 3. ENTREVISTA E ACOLHIMENTO

No dia da coleta de sangue, um colaborador de psicologia realizará uma entrevista com o paciente/família, a qual durará em torno de 1 hora. Tem como objetivo coletar os dados pessoais, histórico médico e dinâmica familiar.

## 4. RESULTADO

O exame será realizado pelo Laboratório de Citogenética da UEL e o resultado levará cerca de 30 dias para ficar pronto. Em alguns casos poderá ser necessário que o paciente colete o sangue mais de uma vez.

## 5. DEVOLUTIVA

A Devolutiva do resultado do exame será agendada pelo secretário com o paciente e participarão o Biólogo Geneticista, Psicólogos e Colaboradores, que prestarão esclarecimentos, tirarão dúvidas que o paciente ou familiar tiver sobre o resultado, além dos devidos encaminhamentos. Esta etapa terá duração média de 30 minutos.

## 6. SUPORTE PSICOLÓGICO

Logo após conversar com o biólogo o paciente terá mais 30 minutos para conversar com o psicólogo, cujo objetivo é sanar dúvidas, dialogar sobre as possibilidades futuras do paciente/família e avaliar o potencial e as dificuldades do usuário diante da problemática. Deste modo, será promovido o apoio emocional e, se necessário, será efetuado um acompanhamento a longo prazo.

### \* ACOMPANHAMENTO DO CASO

Quando necessário à equipe agendará novo (s) encontro (s) para coletar novas informações, seja referente a aspectos biológicos como psicológicos.

# APOIO PSICOLÓGICO

As etapas do Aconselhamento Genético são acompanhadas por profissionais de Psicologia e colaboradores supervisionados. Pacientes/famílias poderão se beneficiar dos atendimentos psicológicos, quando identificadas demandas emocionais e dificuldades em lidar com o resultado do exame que ultrapassam o processo convencional do serviço, no qual serão tratados e discutidos os assuntos pertinentes à problemática.

O Apoio Psicológico caracteriza-se como uma psicoterapia breve centrada na situação-problema sem tempo pré-determinado para a sua finalização. Objetiva-se auxiliar paciente/família a desenvolver formas de adesão aos tratamentos necessários e na adaptação a um novo estilo de vida com a presença da (s) alteração (ões) genética (s).

Pelo fato dos recursos humanos e estruturais não serem suficientes para atender toda a demanda, foram estabelecidos critérios para realizar a seleção daqueles que serão beneficiados:

## 1. INTERESSE DA FAMÍLIA EM REALIZAR O APOIO

## 2. A COMPLEXIDADE DO CASO

## 3. DÉFICITS EM COMPORTAMENTOS DE ADESÃO AOS TRATAMENTOS

## 4. DÉFICITS OU DIFICULDADES POR PARTE DO PACIENTE

como interação social, aprendizagem,...

## 5. NÃO RECEBER ATENDIMENTO PSICOLÓGICO EM OUTRO LOCAL

## 6. FAMÍLIA DO PACIENTE COM ALTERAÇÃO GENÉTICA

# AGENTES TERATOGENICOS

Além dos determinantes (causas) genéticos há outras condições que podem estar relacionadas ao aborto involuntário, prematuridade, malformações, distúrbios do comportamento e/ou aprendizado e até alteração no crescimento do bebê. Existe um ramo da ciência médica preocupado com o estudo da contribuição ambiental ao desenvolvimento pré-natal, que é a Teratologia. As alterações como as citadas acima podem estar relacionadas:

- Ao consumo de substâncias como alguns medicamentos, drogas lícitas (ex: aspirina, talidomida, álcool, nicotina) e ilícitas (ex: cocaína, crack);
- A contaminação do organismo por bactérias, vírus, fungos e vermes;
- A exposição de algum agente físico (ex: raio X, tomografia).
- Exposição a agentes químicos (ex: agrotóxicos, tinta de cabelo).

Estes estímulos do ambiente são chamados de agentes teratogênicos. Durante a gestação, os órgãos e os tecidos do feto (bebê) estão em desenvolvimento e são mais sensíveis às ações destes agentes. Mas as alterações fetais dependem de fatores como: relação de dose e efeito, estágio de desenvolvimento do bebê, genes mãe-bebê (genótipo materno-fetal) e mecanismo patogênico específico de cada agente.

Quando se deseja engravidar ou se está grávida é necessário deixar de lado alguns hábitos como os de ingerir álcool, fumar, usar drogas, usar medicação sem orientação médica, entre outros, para que se possa evitar ou minimizar os riscos desses agentes teratogênicos.



# PREVENÇÃO

**ALGUMAS MEDIDAS IMPORTANTES PODEM SER TOMADAS COMO AÇÕES PREVENTIVAS EM RELAÇÃO ÀS DOENÇAS GENÉTICAS, ENTRE ELAS ESTÃO OS EXAMES DO PRÉ-NATAL E O EXAME DO CARIÓTIPO DOS PAIS DO PACIENTE EM ALGUNS CASOS.**

## PREVENÇÃO

# EXAME DO PRÉ-NATAL

Alguns fatores de anomalias genéticas podem ser determinados em exames durante o pré-natal. Por esse motivo, é importante que os pais se atentem a alguns fatos durante a realização desses exames e esclareçam dúvidas com o médico que está acompanhando a gestação.

### EXAME DE CORIONCENTESE

Exame onde se extrai células placentárias pelo colo do útero. Pode ser realizado após 10 semanas de gestação. Este material compartilha a mesma composição genética do bebê, sendo possível identificar alterações genéticas.

### EXAME DE ULTRASSONOGRAFIA

Neste exame, deve-se perguntar ao médico a respeito do crescimento do feto, de suas estruturas (órgãos, ossos etc.) e se o desenvolvimento está de acordo com a semana da gestação.

Além disso, deve-se questionar também a respeito da quantidade de líquido amniótico e se existe alguma anomalia placentária (defeito ou algum problema na placenta).



### EXAME DE SANGUE MATERNO

É importante se atentar à dosagem de alfa-fetoproteína e também à presença de agentes teratogênicos no sangue, como substâncias químicas ou organismos prejudiciais (vírus, bactérias, fungos e vermes).

Outro ponto importante no exame de sangue materno é o fator Rh. Mães com resultado de sangue Rh negativo, que já tiveram filhos Rh positivo ou receberam transfusão de sangue Rh positivo, necessitam de cuidados especiais no pré natal. Caso o feto seja Rh positivo a entrada do sangue materno no corpo do feto pode resultar na "doença hemolítica do recém nascido", que leva à destruição das hemácias e à anemia profunda.

### EXAME DE AMNIONCENTESE

É um exame onde se retira uma amostra do líquido amniótico. Realizado geralmente após 15 semanas de gestação. Utiliza-se uma fina agulha onde atravessa o abdômen (barriga) até o útero retirando o líquido através de uma seringa. No líquido encontram-se células do bebê que serão analisadas em laboratório.

PREVENÇÃO

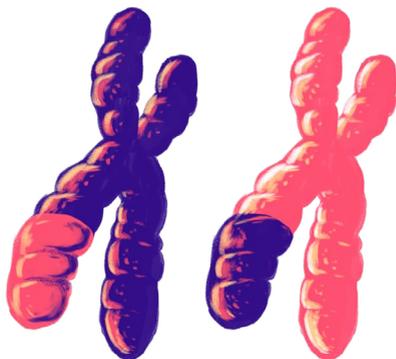
# EXAME DO CARIÓTIPO DOS FAMILIARES

Quando o resultado do exame do cariótipo do paciente aponta para um translocação ou uma inversão de algum cromossomo é importante que os pais dele também passem pelo mesmo exame.

Abortos frequentes podem ser causados por algumas dessas alterações cromossômicas, e o casal também deve fazer o exame do cariótipo. Casais consanguíneos (que são da mesma família: primos, tios etc.) também devem fazer o exame do cariótipo. Quando possível, realizá-lo antes de engravidar, já que pessoas da mesma família têm maior probabilidade de gerar uma criança com alguma anomalia genética.

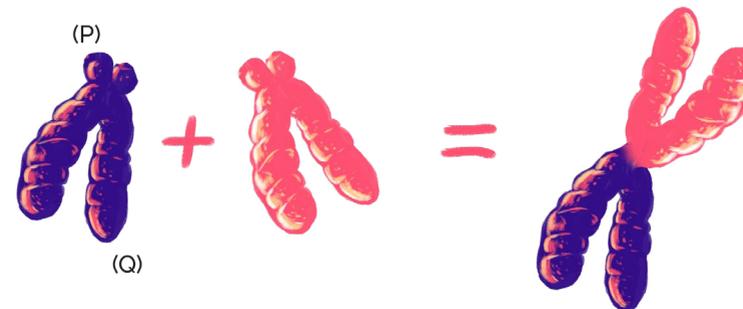
## TRANSLOCAÇÃO RECÍPROCA

É um rearranjo incomum dos cromossomos, que pode ocorrer pela quebra de dois fragmentos de cromossomos diferentes que são trocados de posição um com o outro.



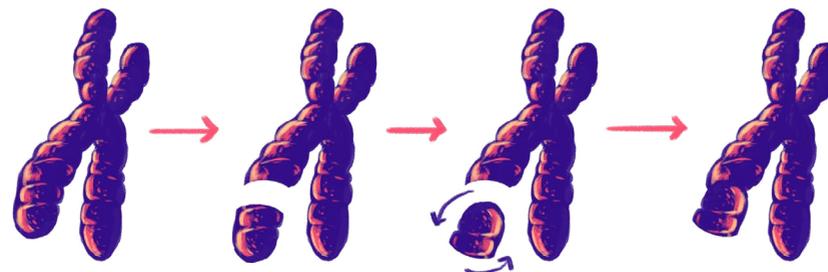
## TRANSLOCAÇÃO ROBERTSONIANA

Quando dois cromossomos se unem pela região central perdendo os braços curtos.



## INVERSÃO

Em uma inversão, um pedaço do cromossomo se quebra em dois lugares e sofre uma rotação de 180° e se liga novamente em posição invertida. O resultado é uma inversão na ordem dos genes de um segmento cromossômico. O portador da inversão pode não ser afetado, mas como na translocação, seus filhos podem apresentar sintomas.



# AS SÍNDROMES FREQUENTEMENTE DIAGNOSTICADAS NO SAG-UEL SÃO:

---

**DOWN**

---

**TURNER**

---

**KLINEFELTER**

---

**EDWARDS**

---

**PATAU**

---

**CRI-DU-CHAT**

---

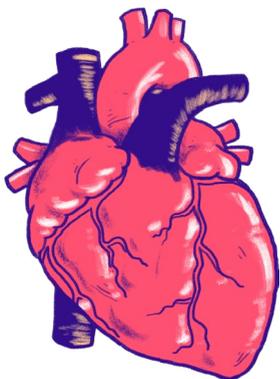
**X FRÁGIL**

---

**TRIPLO-X**

# DOWN

## CARACTERÍSTICAS



Problemas cardíacos (na maioria dos casos Tetralogia de Fallot) e respiratórios.



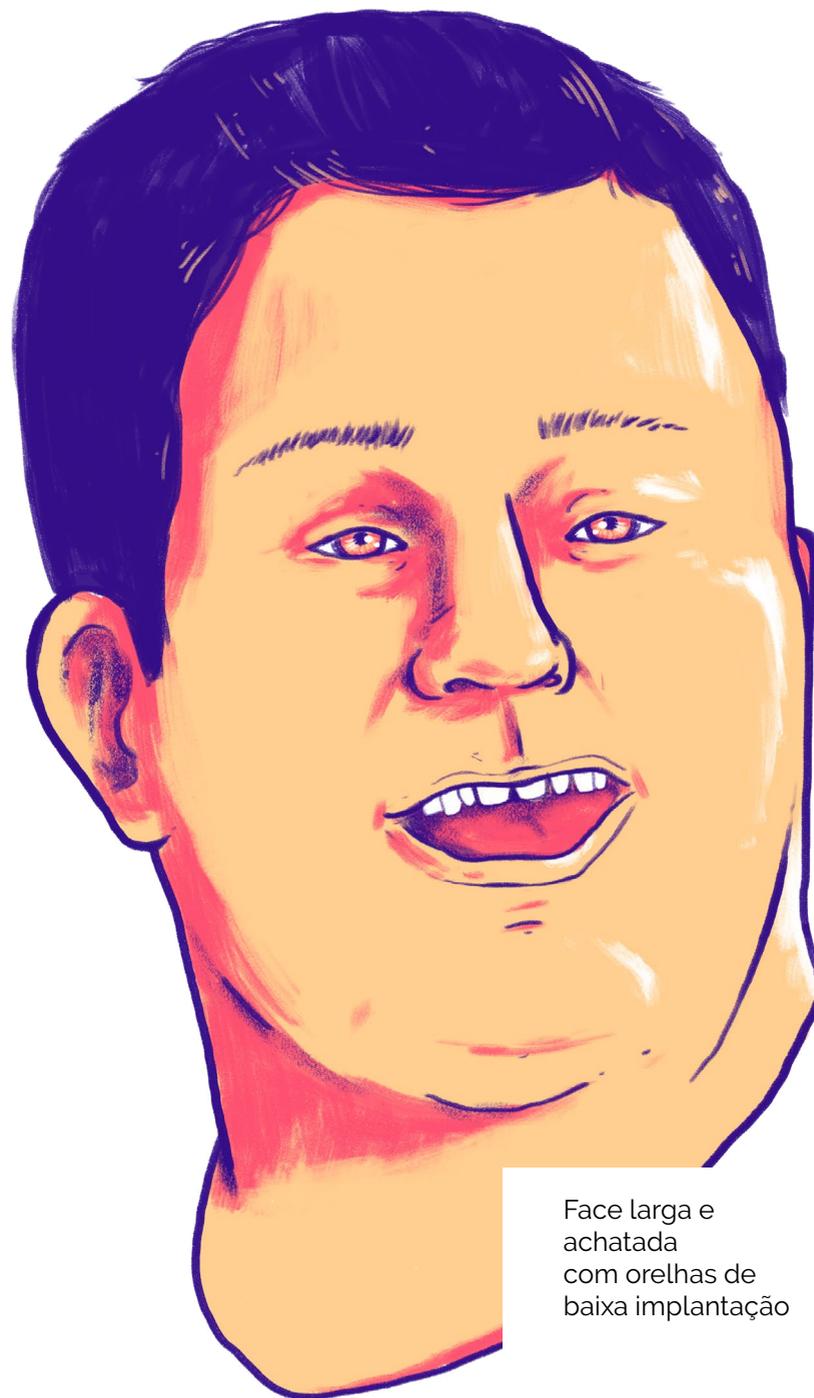
Mãos pequenas e largas com prega palmar única.



Problemas de visão e audição.



Dificuldade na sustentação do corpo e baixa estatura.



Face larga e achatada com orelhas de baixa implantação

# DOWN

Ocorre com frequência aproximada de 1 para cada 700 nascidos vivos. Os fatores que podem influenciar a ocorrência da síndrome são: exposição às radiações, infecções e idade materna avançada.

## CARIÓTIPO

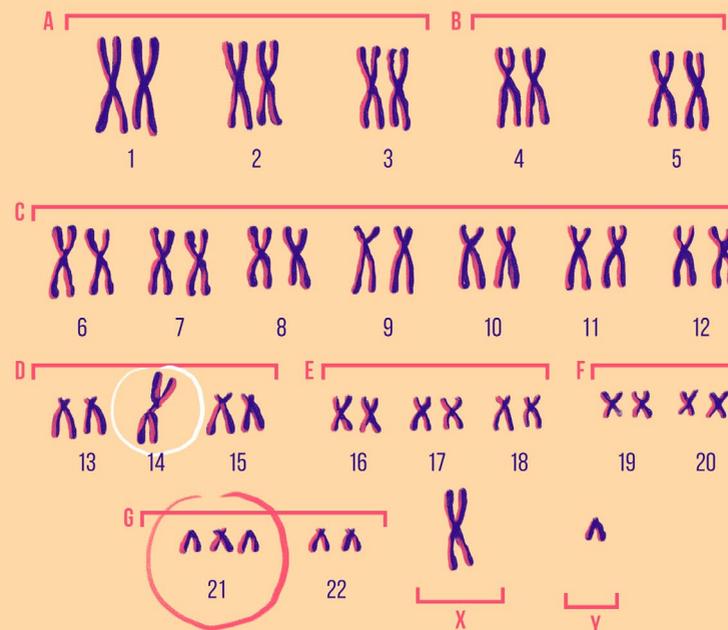
Na maior parte dos casos a síndrome está relacionada à presença de três cromossomos 21, e não apenas dois como ocorre normalmente (47,XX/XY,+21). Outra alteração no cariótipo que pode causar síndrome de Down é a translocação Robertsoniana, na qual há uma ligação entre os cromossomos 14 e 21. Há também casos chamados de mosaïcismo (a presença de algumas células com alteração e outras não).

## DIAGNÓSTICO

O diagnóstico clínico pode ser realizado nas primeiras horas de vida da criança pelas características apresentadas pelo paciente, e confirmado pela análise do cariótipo. A identificação das pessoas com esta síndrome é de grande importância, uma vez que possibilita o início de atividades que permitem um melhor desenvolvimento.

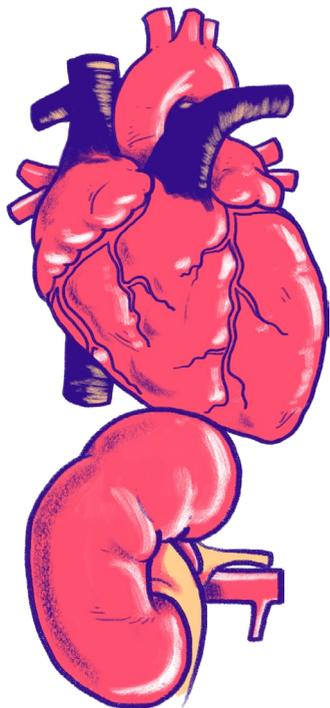
## TRATAMENTO

Estimulação precoce e atendimento especializado.

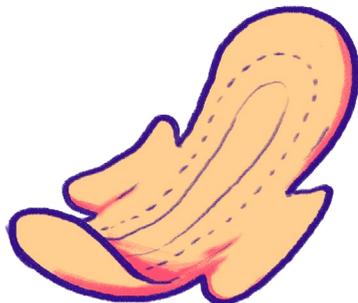


# TURNER

## CARACTERÍSTICAS



Malformação no sistema cardiovascular, e renal.



Ausência de ciclo menstrual..



Pescoço alado.



Baixa estatura e ausência de caracteres sexuais secundárias (crescimento das mamas, distribuição de pelos...)

# TURNER

A Síndrome de Turner é uma alteração que acontece apenas em mulheres (Fenótipo feminino). Ocorre quando existe a presença de um cromossomo X e perda total ou parcial do segundo cromossomo sexual. A cada 2500 nascimentos existe aproximadamente 1 caso desta síndrome.

## CARIÓTIPO

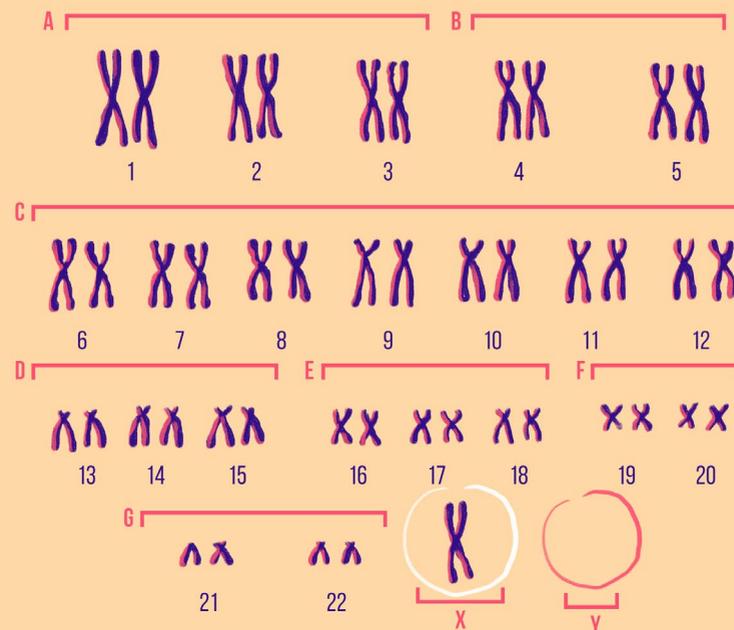
O cariótipo mais comum é aquele que há a ausência de um dos cromossomos sexuais femininos (45,X), embora possa ocorrer outras alterações na estrutura do cromossomo.

## DIAGNÓSTICO

A suspeita clínica pode ocorrer em vários estágios da vida dos pacientes de acordo com as características apresentadas, porém geralmente acontece na puberdade. Neste caso, o diagnóstico deve ser considerado em adolescentes com ausência de menstruação até a idade de 16 anos; ou aquelas que apresentavam ciclos menstruais regulares, parando de menstruar nos últimos 3 meses; associado a baixa estatura.

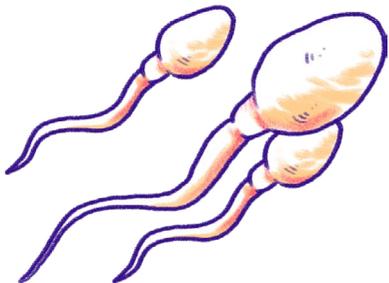
## TRATAMENTO

O tratamento da síndrome tem por objetivos principais, promover o crescimento, repor hormônios sexuais, corrigir sempre que possível às anomalias oferecendo suporte psicossocial e, conseqüentemente, melhorar a qualidade de vida das pacientes.



# KLINEFELTER

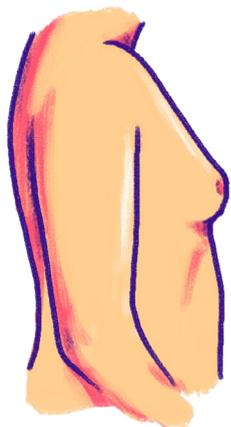
## CARACTERÍSTICAS



Não produção de espermatozoides.



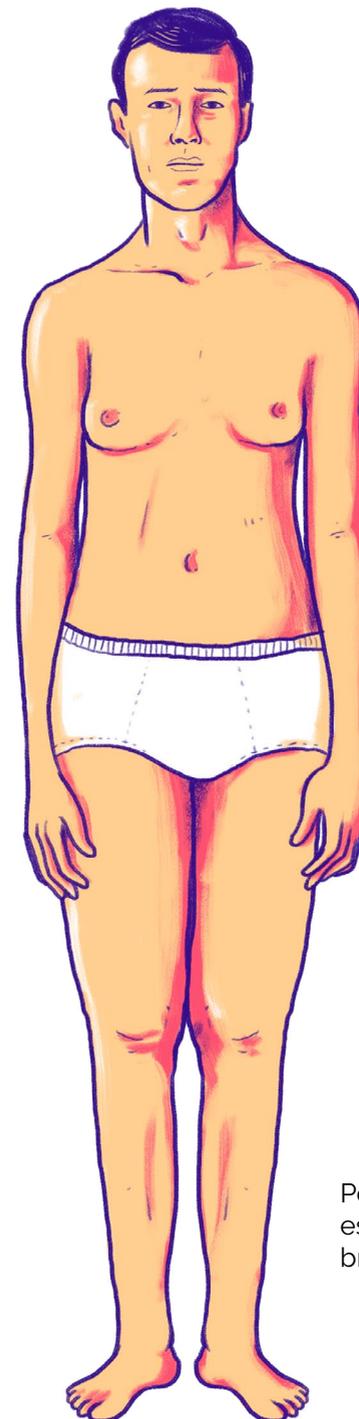
Baixo desenvolvimento das estruturas reprodutivas e sexuais.



Desenvolvimento de mamas.



Baixo desenvolvimento dos caracteres sexuais secundários, por exemplo, ausência de pelos na face.



Pode levar a alta estatura e braços longos.

# KLINEFELTER

A Síndrome de Klinefelter ocorre apenas em homens sendo determinada geneticamente pela presença dupla de um ou mais X adicionais, resultando em cariótipos variados, sendo o mais comum: 47,XXY ou seus variantes: 48,XXYY, 48,XXXYY e 49,XXXXYY.

## CARIÓTIPO

O cariótipo é representado por 47,XXY ou variantes.



CROMOSSOMO X

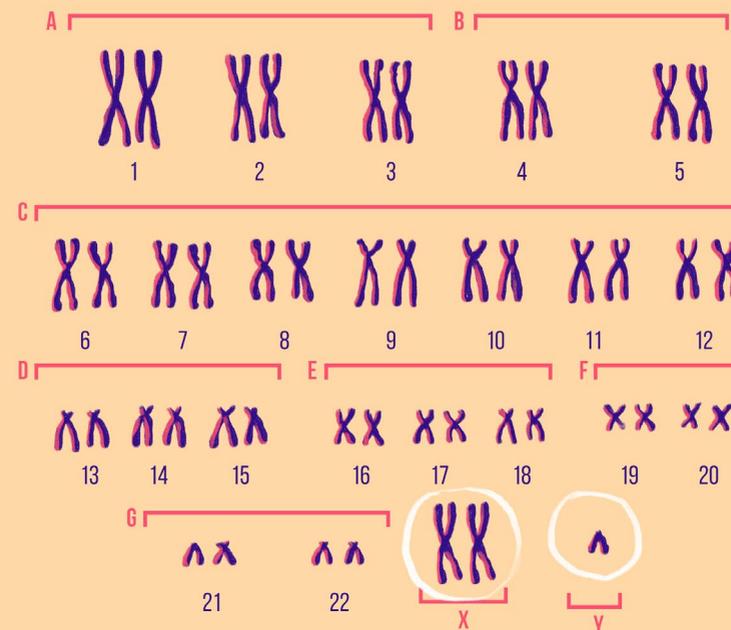
CROMOSSOMO Y

## DIAGNÓSTICO

Por se tratar de uma doença que tem suas principais características baseadas em acontecimentos da puberdade, o diagnóstico em criança não é habitual. Na maioria dos casos diagnosticados em idade infantil, estão presentes anormalidades na genitália externa, ou então, distúrbios de comportamento e aprendizagem.

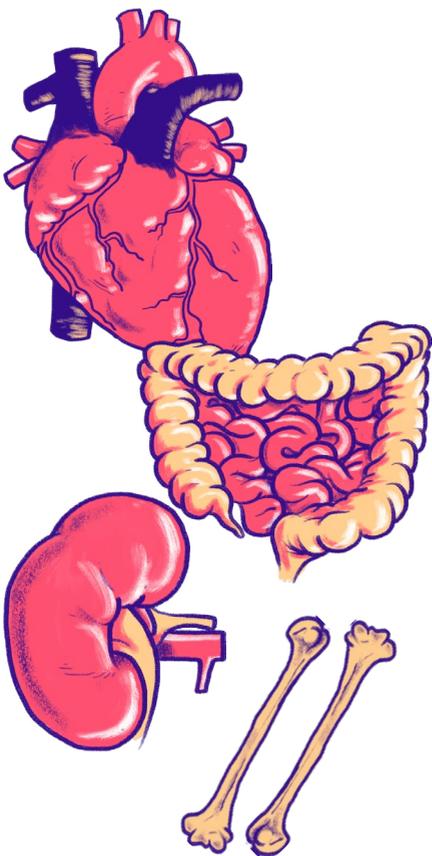
## TRATAMENTO

Um modo de amenizar alguns dos sintomas é a administração de hormônio masculino, uma vez que promove o desenvolvimento sexual secundário.



# EDWARDS

## CARACTERÍSTICAS



Malformação no sistema cardiovascular, gastrointestinal, urogenital e esquelético.



Dedo indicador maior do que os outros e flexionado sobre o dedo médio.



A deficiência intelectual está presente em todos os casos.

Crânio alongado, pescoço curto, alteração nas orelhas e boca pequena e triangular, além de grande distância entre as mamas.



Baixa taxa de sobrevivência dos recém-nascidos.

# EDWARDS

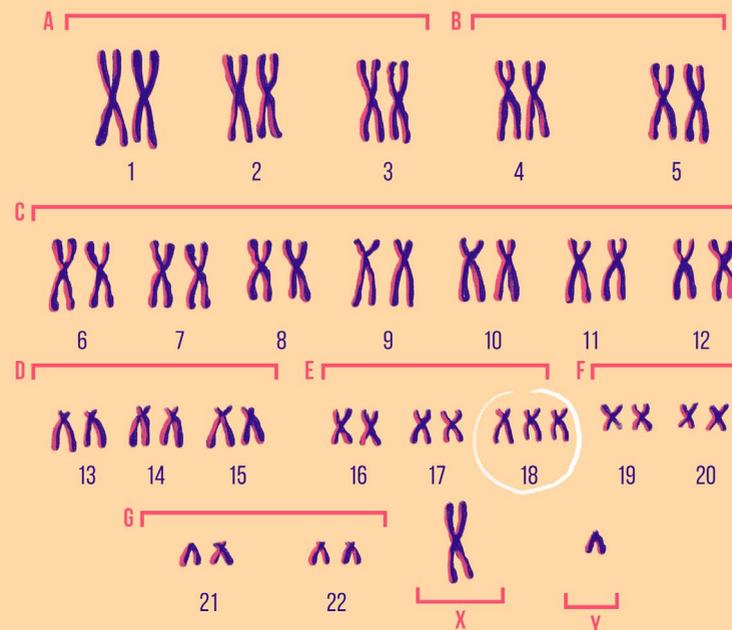
A Síndrome de Edwards é também chamada de trissomia do cromossomo 18. Caracteriza-se por ser a segunda mais comum síndrome trissômica. Sua ocorrência é de 1 em cada 8000 nascimentos, sendo o sexo feminino mais frequentemente atingido na proporção de 3 meninas para 1 menino. Apesar de sua causa ser desconhecida, verifica-se a relação entre a ocorrência da síndrome e a idade materna avançada.

## CARIÓTIPO

Os pacientes apresentam um cromossomo 18 extra (47,XX/XY,+18), podendo haver, ainda, casos raros de mosaïcismo (a presença de algumas células com alteração e outras não).

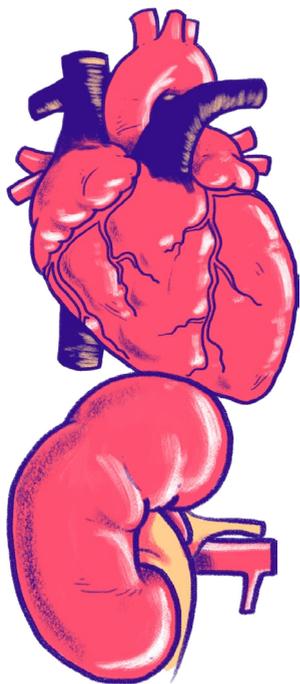


CROMOSSOMO 18



# PATAU

## CARACTERÍSTICAS



Problemas no sistema cardíaco e renal.



Malformações no sistema nervoso central.



Presença de mais de 10 dedos.



Apresentam lábio leporino e olhos pequenos (microftalmia).

# PATAU

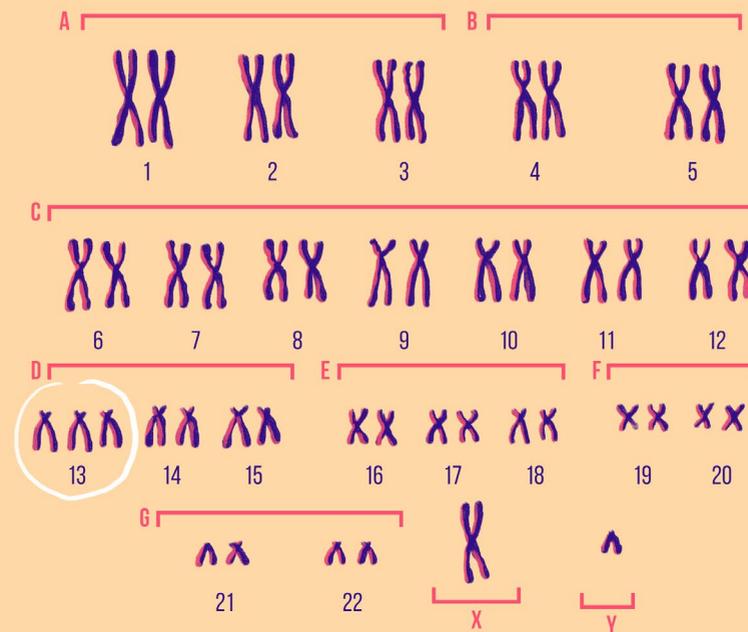
A Síndrome de Patau é também conhecida como trissomia do cromossomo 13. Sua ocorrência é de aproximadamente 1 em cada 12.000 nascimentos. Sobre vida baixa, na maioria dos casos até seis meses de vida.

## CARIÓTIPO

O cariótipo da Síndrome de Patau é caracterizado pela presença extra do cromossomo 13 (47,XX/XY+13) também por translocação Robertsoniana com cromossomos dos grupos D, G.

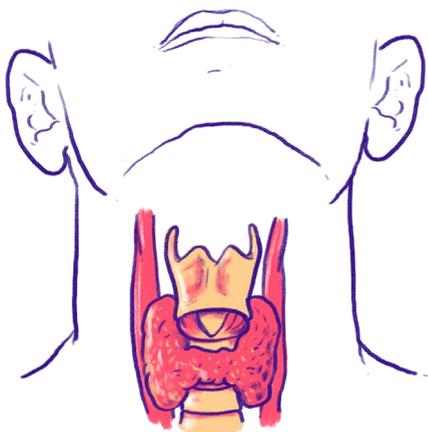


CROMOSSOMO 13

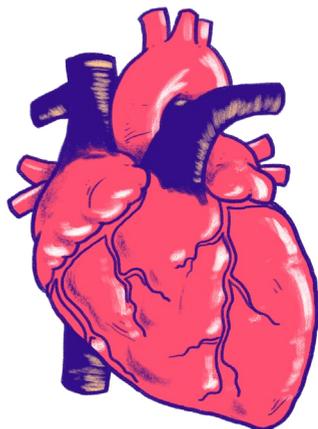


# CRI-DU-CHAT

## CARACTERÍSTICAS



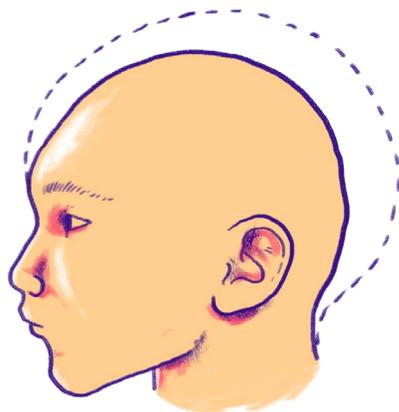
Má formação da laringe.



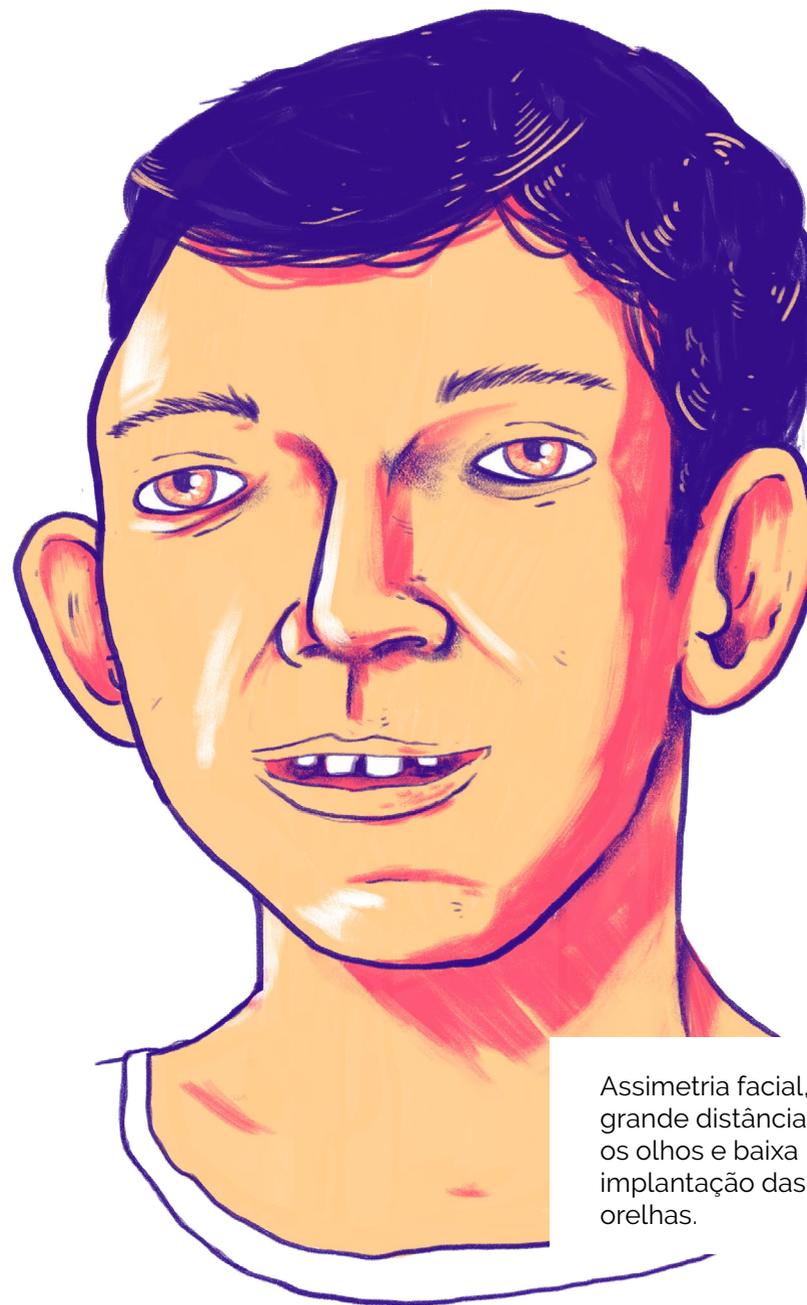
Podem ocorrer malformações neurológicas, renais e cardíacas, mas estas são menos comuns.



Deficiência intelectual é frequente e perceptível no primeiro ano de vida.



Cabeça pequena (microcefalia)



Assimetria facial, com grande distância entre os olhos e baixa implantação das orelhas.

# CRI-DU-CHAT

A Síndrome Cri-Du-Chat é também chamada de Síndrome do "miado do gato" pelo fato de seus portadores possuírem um choro semelhante ao miado agudo de um gato. A ocorrência é de 1 para 50.000 nascidos vivos.

## CARIÓTIPO

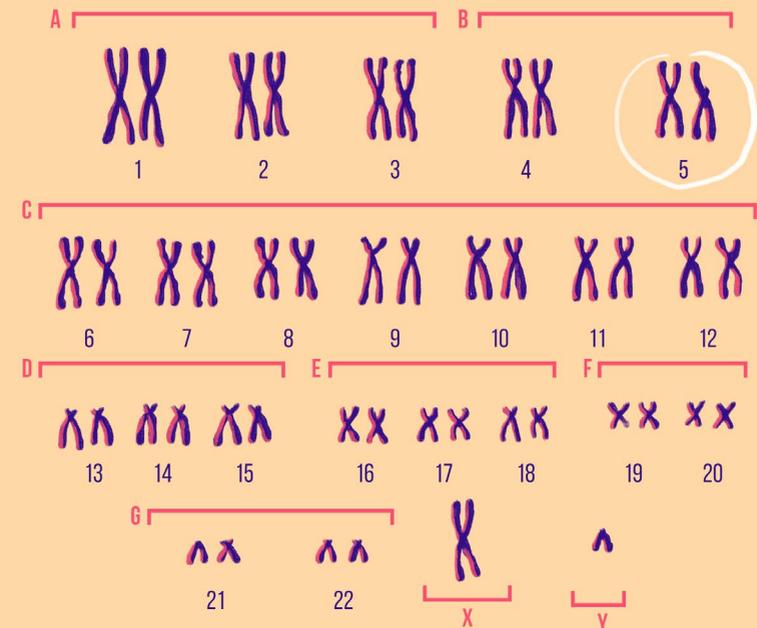
Esta é uma alteração originária de uma deleção (perda) terminal no braço curto do cromossomo 5 (5p-), na maioria das vezes, não é herdada dos pais.



CROMOSSOMO 5

## TRATAMENTO

A educação especial, quando ministrada precocemente e em conjunto com o apoio familiar, ajuda algumas crianças a atingirem um nível social e psicomotor de uma criança de cerca de 6 anos de idade.

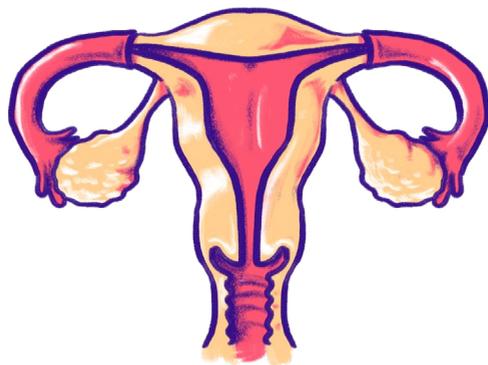


# X FRÁGIL

## CARACTERÍSTICAS



Nos homens, testículos aumentados (macrorquídia).



Nas mulheres, falha ovariana prematura.



Cabeça alongada com orelhas grandes.

# X FRÁGIL

A síndrome do X Frágil é um distúrbio de retardamento mental ligado ao cromossomo X (cromossomo sexual). Mutações no gene FMR1 são a causa dessa síndrome. O gene FMR1 dá instruções para a produção de uma importante proteína chamada FMRP. Esta proteína ajuda a regular a produção de outras proteínas que afetam o desenvolvimento das sinapses (conexões entre os neurônios). A perda ou a deficiência desta proteína prejudica as funções do sistema nervoso levando aos sinais e sintomas da síndrome do X Frágil. A síndrome causa problemas de aprendizado, intelectuais e de comportamento, além de diversas características físicas específicas. Ocorre em ambos os sexos, porém afeta mais frequentemente os meninos e geralmente com grande severidade. Tem uma prevalência estimada de 16 a 25 por 100.000 na população masculina em geral, e metade disso na população feminina em geral.



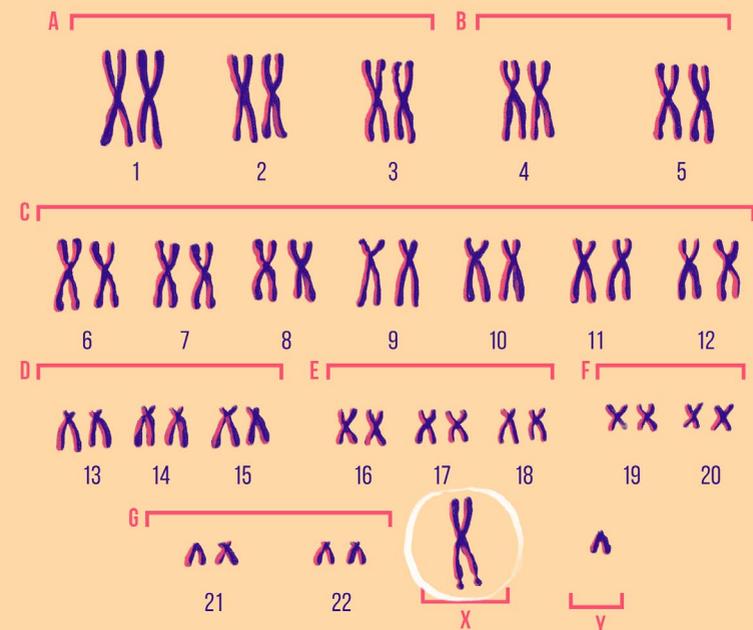
CROMOSSOMO X

## DIAGNÓSTICO

Além da deficiência intelectual moderada nos homens e leve nas mulheres, a maioria dos indivíduos afetados pela síndrome do X Frágil possuem problemas de comportamento, tais como hiperatividade, hábito de abanar ou morder as mãos, explosões de temperamento, pouco contato visual e traços de autismo.

## TRATAMENTO

Atualmente, não existe nenhum tratamento curativo disponível para a síndrome do X frágil. A terapia é focada na intervenção educacional e no tratamento farmacológico dos problemas de comportamento.

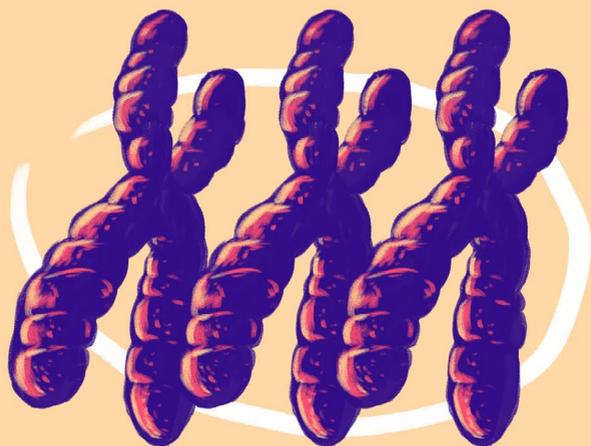


# TRIPLO-X

Essa anomalia cromossômica apresenta frequência de 1 para cada 1.000 nascimentos femininos na população. Nesta síndrome, existe um cromossomo X extra.

## CARIÓTIPO

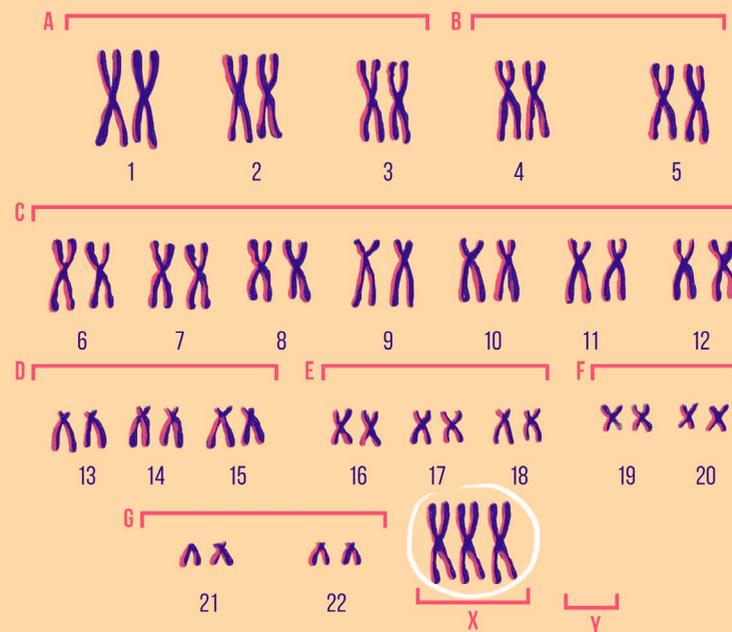
O cariótipo de mulheres com a Síndrome do triplo X é caracterizado pela presença de três cromossomos sexuais femininos.



CROMOSSOMO X

## CARACTERÍSTICAS

A presença de três cromossomo X não acarreta em alterações clínicas ao nascimento e há poucas características físicas consistentemente associadas a essa constituição cromossômica. Embora alguns pacientes tenham atraso da menarca ou falência ovariana prematura, a maioria das mulheres com a síndrome apresenta função ovariana normal. 70% dos pacientes tem alguma dificuldade de aprendizagem.

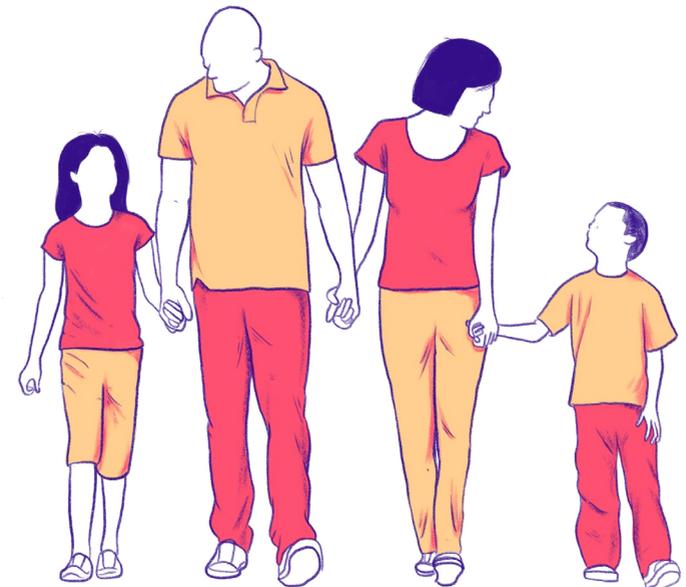


# O PAPEL DA PSICOLOGIA NESSE PROCESSO

O processo de Aconselhamento Genético não envolve somente confirmar um diagnóstico, obter informações a respeito de uma alteração genética ou tomar decisões sobre futuras gestações, mas também está relacionado a aprender a lidar com o que está acontecendo. Quando se atende uma família/paciente muitos aspectos estão envolvidos. Um deles é a provável confirmação de um diagnóstico, seguida de orientação sobre o caso. Sendo assim, o Serviço de Aconselhamento Genético - SAG-Uel se preocupa em como as pessoas devem ser acolhidas em seu sofrimento, como ajudá-las a se ajustar com a doença de seu familiar ou com a sua própria, com os riscos de ocorrência/recorrência.

Para que este serviço (SAG-Uel) fosse feito de modo mais eficiente para a família, percebeu-se a necessidade de uma parceria com a área da psicologia, pois estando amparada psicologicamente, essa poderia controlar e organizar possíveis alterações em sua vida, propiciando uma melhora na qualidade de vida de todos.

Sendo assim, a Psicologia orienta a busca e aceitação de tratamentos imediatos e futuros, auxilia os usuários a tomarem decisões e fazerem escolhas sem perderem sua liberdade. Também auxilia no enfrentamento dos possíveis problemas, bem como a vivenciar as novas mudanças com mais otimismo, aceitando e dando possibilidades para que a pessoa com alteração genética faça parte da vida da família e se torne um cidadão com direitos e deveres.




---

**ESTANDO AMPARADA  
PSICOLOGICAMENTE, A FAMÍLIA  
PODE CONTROLAR E ORGANIZAR  
POSSÍVEIS ALTERAÇÕES EM SUA VIDA,  
PROPICIANDO UMA MELHORA NA  
QUALIDADE DE VIDA DE TODOS.**

---

## TELEFONES DE CONTATO COM O SAG-UEL

**AGENDAMENTO**  
(43)3371-4180

**CLÍNICA PSICOLÓGICA**  
(43)3371-4237

**DEPARTAMENTO DE PSICOLOGIA**  
(43)3371-4227

**DEPARTAMENTO DE  
BIOLOGIA GERAL**  
(43)3371-4417

**SERVIÇO DE ACONSELHAMENTO  
GENÉTICO**  
(43)3371-4977

## TELEFONES ÚTEIS

**APAE LONDRINA - ASSOCIAÇÃO  
DE PAIS E AMIGOS DOS  
EXCEPCIONAIS**  
(43) 3337-5924

**ILECE - INSTITUTO  
LONDRINENSE DE EDUCAÇÃO  
PARA CRIANÇAS EXCEPCIONAIS**  
(43) 3324-3906

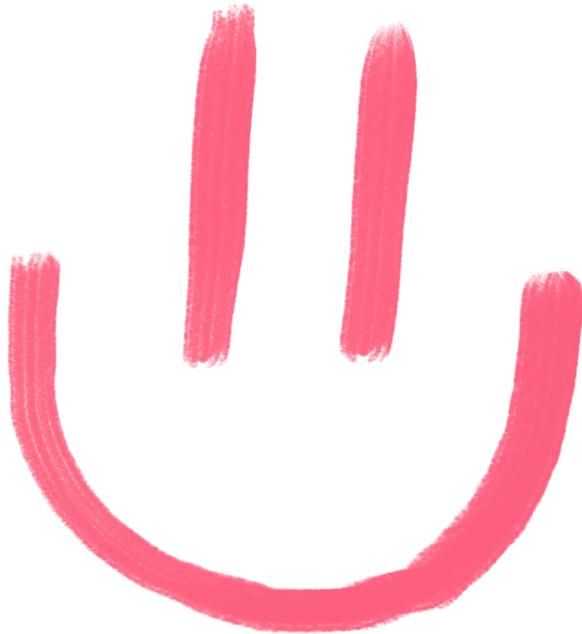
**APS DOWN LONDRINA - ASSO-  
CIAÇÃO DE PAIS E AMIGOS DE  
PORTADORES DE SÍNDROME DE  
DOWN**  
(43) 3338-9038  
(43) 3328-8785

**CEFIL - CENTRO DE AOPIO  
E REABILITAÇÃO DOS  
PORTADORES DE FISSURA LÁBIO  
PALATAL DE LONDRINA**  
(43) 3344-0132

**ILITC - INSTITUTO LONDRINENSE  
DE INSTRUÇÃO E TRABALHO  
PARA CEGOS**  
(43) 3327-4330

**COL - CENTRO OCUPACIONAL  
DE LONDRINA**  
(43) 3328-4415

**ILES - INSTITUTO LONDRINENSE  
DE EDUCAÇÃO DE SURDOS**  
(43) 3339-4168



## LEMBRE-SE

Para finalizar este manual, gostaríamos de ressaltar que um dos objetivos do mesmo é oferecer um material para que o paciente e seus familiares possam esclarecer dúvidas e adquirir informações sobre o Serviço. Além disso, gostaríamos que os usuários que tem o manual em mãos possam utilizá-lo para informar e divulgar o SAG-Uel para outras pessoas da sua convivência e de sua comunidade.

Enquanto equipe do Serviço de Aconselhamento Genético da Universidade Estadual de Londrina, sabemos que as pessoas que nos buscam, independente do motivo ou do resultado, estão passando por momentos difíceis, estão vulneráveis e mais sensíveis e por isso precisam de tempo e de suporte profissional para lidarem e reestruturarem suas vidas da melhor forma possível. Por isso nos colocamos a disposição para que o paciente/família nos procurem a qualquer momento. Podemos, também, realizar palestras e visitas de conscientização e divulgação sobre o serviço e a quem ele se destina.



**PARANÁ**

SECRETARIA DA CIÊNCIA,  
TECNOLOGIA E ENSINO SUPERIOR

Adquirido com  
recursos do  
Fundo Paraná

