



**UNIVERSIDADE ESTADUAL PAULISTA “JÚLIO
DE MESQUITA FILHO” FACULDADE DE MEDICINA**

Cátia Regina Branco da Fonseca

**ATENÇÃO INTEGRAL À SAÚDE DE
CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM
AFECÇÕES CONGÊNITAS (GENÉTICAS
OU NÃO): A EXPERIÊNCIA DE UM
SERVIÇO DE ASSISTÊNCIA, EXTENSÃO,
ENSINO E PESQUISA**

Tese apresentada à Faculdade de Medicina de Botucatu, Universidade Estadual Paulista “Julio de Mesquita Filho”, para obtenção do Título de Livre-Docente no conjunto de disciplinas Pediatria I, II e III, junto ao Departamento de Pediatria.

Botucatu

2022

Cátia Regina Branco da Fonseca

**ATENÇÃO INTEGRAL À SAÚDE DE
CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM
AFECÇÕES CONGÊNITAS (GENÉTICAS OU
NÃO): A EXPERIÊNCIA DE UM SERVIÇO DE
ASSISTÊNCIA, EXTENSÃO, ENSINO E
PESQUISA**

Tese apresentada à Faculdade de Medicina de Botucatu, Universidade Estadual Paulista “Julio de Mesquita Filho”, para obtenção do Título de Livre – Docente no conjunto de disciplinas Pediatria I, II e III, junto ao Departamento de Pediatria.

Botucatu

2022

FICHA CATALOGRÁFICA ELABORADA PELA SEÇÃO TÊC. AQUIS. TRATAMENTO DA INFORM.
DIVISÃO TÉCNICA DE BIBLIOTECA E DOCUMENTAÇÃO - CÂMPUS DE BOTUCATU - UNESP
BIBLIOTECÁRIA RESPONSÁVEL: ROSEMEIRE APARECIDA VICENTE-CRB 8/5651

Fonseca, Cátia Regina Branco.

Atenção integral à saúde de crianças e adolescentes com afecções congênitas (genéticas ou não): a experiência de um serviço de assistência, extensão, ensino e pesquisa / Cátia Regina Branco Fonseca. - Botucatu, 2020

Tese (livre-docência) - Universidade Estadual Paulista "Júlio de Mesquita Filho", Faculdade de Medicina de Botucatu
Capes: 40103005

1. Adolescentes. 2. Crianças. 3. Anomalias humanas. 4. Doenças congênitas. 5. Atenção primária à saúde. 6. Saúde pública - Avaliação.

Palavras-chave: Anormalidades congênitas; Assistência integral em saúde; Avaliação em saúde; Crianças; Doenças genéticas.

Agradecimentos

A todas as pessoas as quais encontrei em meu percurso até aqui e que, cada uma ao seu modo, contribuíram na minha formação e atuação como pessoa e profissional, muito obrigado!

À minha família que nunca mediu esforços para me ajudar no que fosse necessário. Acreditaram em mim e me apoiaram, obrigada mãe (Marlene), pai (Ivan), irmãos (Ivan, Márcia, Luciana e Maurício), sobrinhos (Tiago, Beatriz, Júlia, Ivan, Flávia e Lucas), com certeza um amor especial que nos liga e nos faz ser fortes. Gratidão!

Agradeço especialmente ao meu companheiro de desafios, conquista e amor, Valdemar Pinho, que sempre esteve ao meu lado trazendo calma, me fazendo rir de situações onde eu sentia que não havia saída, sempre auxiliava no que fosse preciso e partilhava comigo os momentos de decisões, desafios e conquistas, trilhando o nosso caminho, sempre ao meu lado. Amor e companheirismo!

À minha equipe de pesquisa e de trabalho diário, os médicos Carlos e Cristina - meus apoios presentes em todos os momentos. E ao geneticista e companheiro de trabalho Caio César Benetti Filho, muito conhecimento em uma só pessoa. Gratidão por

estarmos trilhando um caminho juntos, numa convivência harmônica e no trabalho em equipe.

E, aos que foram se aproximando desde o ano de 2016, Natália Tonon, Amanda, Bruna, Laura, Marília Medeiros, Lucila, Ingrid, José Matheus, apoio contínuo quer seja no projeto, quer seja na necessidade de trabalho. Pessoas fundamentais para que a engrenagem se movimente e produza energia.

À UPESC, fundamental na coleta de dados através das entrevistas. Grata Profa. Margareth Santini de Almeida e Silvia Regina Estevan por todo apoio nesta tese.

À Profa. Lídia de Carvalho pela análise estatística sempre primorosa e no tempo necessário das minhas demandas.

A bibliotecária Rosemary Cristina da Silva, querida Meire), um apoio sempre pronto, minucioso e detalhado, em todos os momentos desde o meu mestrado e nesta Tese também.

Ao CIMED, que disponibilizou os dados de produção e caracterização do Serviço de Pediatria Genética, base para a elaboração desta tese. Grata ao Leandro Santi.

Agradeço às queridas Profas. Associadas Eliana Cyrino e Gimol Perosa, por todo apoio e ensinamento neste campo da pesquisa qualitativa e do entendimento dos conteúdos implícitos nas falas de mães, residentes e funcionárias.

Dedicatória

Dedico esse trabalho as crianças brasileiras, que o acesso a atenção à saúde chegue à vocês, e que seja integral e humanizada.

À todas as crianças e adolescentes que fizeram parte deste estudo, motivo pelo qual aprendo a cada dia. Espero ter contribuído um pouco para a melhoria na vida de vocês e de suas famílias, e sou grata pela oportunidade que me deram de conviver e aprender com vocês para além de pediatria!

*"As pessoas são solitárias porque constroem muros
ao invés de pontes"*

Antonie de Saint-Exupéry

(O pequeno príncipe)

Resumo e Abstract

FONSECA, C.R.B. **Atenção integral à saúde de crianças e adolescentes com afecções congênitas (genéticas ou não): a experiência de um serviço de assistência, extensão, ensino e pesquisa.** 2022. 201 f. Tese (Livre Docência) – Faculdade de Medicina de Botucatu, Universidade Estadual Paulista, Botucatu, 2022.

As afecções congênitas são uma preocupação significativa de saúde pública, uma vez que determinam grande morbimortalidade para a população acometida. A síndrome de Down (SD) é a anomalia cromossômica mais frequente nos seres humanos, responsável por um a cada 600 a 700 nascimentos. A avaliação é um passo relevante e necessário na atenção à saúde, visando sempre melhoria de qualidade dos serviços no Sistema Único de Saúde (SUS). Este estudo explicativo e exploratório quali-quantitativo, abordou a atenção à saúde de crianças e adolescentes com afecções congênitas, no Serviço de Pediatria Genética (SPG) do Hospital das Clínicas de Botucatu (HCFMB), que incorporou, ao longo de seus anos de atividades de assistência, o ensino em graduação e pós-graduação, bem como atividades de extensão e de pesquisa. Objetivou-se caracterizar o Serviço de Pediatria Genética, e avaliar a sua magnitude para a assistência, o ensino e a pesquisa, considerando sempre o Cuidado Integral à Saúde como o propósito inicial do Serviço. Foram considerados os dois ambulatórios, Puericultura e Pediatria Genética - SPG do HCFMB, incluindo todas as crianças e adolescentes atendidos entre 2012 e 2019. Realizado o levantamento de dados quantitativos através de Relatório Gerencial dos registros do Sistema de Prontuário Eletrônico do Paciente (PEP-MV): pacientes, números de consultas, idade e município de origem, especialidades que realizaram atendimentos, exames complementares, diagnóstico principal da consulta – pelo Código Internacional de Doenças (CID-10). Foram realizadas entrevistas com os cuidadores das crianças/adolescentes, os médicos residentes de pediatria, e as funcionárias do Ambulatório de Pediatria. Análise descritiva e teste do qui-quadrado foram utilizado para estudo da associação entre as variáveis dos dados quantitativos e, para os dados qualitativos foi feita a análise de discurso segundo Bardin. Os resultados mostram que a maioria das crianças iniciou o seguimento no primeiro ano de vida. Somente 5,25% dos atendimentos foram de crianças e adolescentes não pertencentes ao DRS-VI. A estruturação do serviço propiciou melhoria dos registros dos diagnósticos da CID-10, e identificou a SD como a afecção congênita mais frequente, sendo significativo o atendimento devido aos transtornos mentais e do comportamento como o Autismo. Várias foram as especialidades médicas e não médicas para o suporte terapêutico e diagnóstico. O cariótipo foi o exame mais solicitado (29%), sendo destes 67% confirmando a SD e, somente 6,1% com mosaico. A análise dos conteúdos das falas identificou momentos de oportunidade, de orientação, de apoio, a integralidade do cuidado, a comunicação o acolhimento e o compartilhar, a ruptura de pré-conceitos, e algumas dificuldades ainda a serem enfrentadas. Pesquisas vem sendo realizadas nos próprios Ambulatórios e na Atenção Primária à Saúde, a partir das demandas identificadas no Serviço. Conclui-se que o Serviço de Pediatria Genética foi capaz de oportunizar a assistência integral às crianças e adolescentes com afecções congênitas, orientando, acolhendo e promovendo a inclusão escolar, através da coordenação de ações para atuação multiprofissional. Pesquisas tem se integrado ao ensino e à assistência. O Serviço tem efetivado a capacitação de pediatras com conteúdo aplicável em suas rotinas, e em resposta às necessidades do SUS.

Palavras-Chave: Anormalidades Congênitas; Doenças Genéticas; Assistência Integral em Saúde; Crianças; Adolescentes; Avaliação em Saúde.

Abstract

FONSECA, C.R.B. Comprehensive health care for children and adolescents with congenital (non-genetic) diseases: the experience of an assistance, extension, teaching and research service. 2022. 201 f. Thesis (Habilitation) –Botucatu Medical School, São Paulo State University, Botucatu, 2022.

Congenital disorders are a major concern to public health as they cause high morbidity and mortality for the affected population. Down syndrome (DS) is the most common chromosomal abnormality in humans, responsible for one in every 600 to 700 births. Evaluation is a relevant and necessary step in health care, always with the aim at improving the quality of services in the Unified Health System (SUS). This explanatory, exploratory, quali-quantitative study addressed health care for children and adolescents with congenital disorders at the Genetic Pediatrics service, Botucatu Clinics Hospital (HCFMB) which has incorporated, throughout its years of assistance activities, undergraduate and graduate teaching, as well as extension and research activities. The objective was to characterize and evaluate the magnitude of the Genetic Pediatrics service for assistance, teaching and research, always considering Comprehensive Health Care as the primary purpose of the Service. The study considered all children and adolescents attended in the Childcare and Genetic Pediatrics- HCFMB Genetic Pediatrics Service outpatient clinics between 2012 and 2019. Quantitative data were collected through the Management Report of records from the patients' Electronic Health Record: patients, number of medical visits, age and municipality of origin, medical visits in health care specialties, additional tests, main diagnosis identified at the medical visit - according to the International Classification of Diseases code (ICD-10). Interviews were carried out with caregivers of the children / adolescents, resident pediatric physicians and employees of the pediatric outpatient clinic. Descriptive analysis and chi-square test were used to study the association between variables of quantitative data, and the speech analysis according to Bardin was used to study qualitative data. The results show that most children started follow-up in the first year of life. Only 5.25% of medical visits were for children and adolescents not included in the RHD-VI (Regional Health Department). Structuring the service improved records of ICD-10 diagnoses, and identified DS as the most frequent congenital disorder with significant attendance due to mental and behavioral disorders such as Autism. Several medical and non-medical specialties were used for therapeutic and diagnostic support. The karyotype exam was the most requested exam (29%), whereby 67% confirmed DS and only 6.1% confirmed DS in patients with mosaicism karyotype. Analysis of the speech contents identified opportunity, guidance and support moments; comprehensiveness of care; communication; welcoming and sharing, breaking pre-concepts and some difficulties yet to be faced. Research has been carried out in the own outpatient clinics and in Primary Health Care based on demands identified in the Service. In conclusion, the Genetic Pediatrics service was able to provide comprehensive care to children and adolescents with congenital disorders, guiding, welcoming and promoting school inclusion through coordination of actions for multiprofessional activities. Research has been integrated into teaching and assistance. The Service has empowered pediatricians' capabilities with content applicable in their routines and in response to the needs of the Unified Health System (SUS).

Key-words: Congenital Abnormalities; Genetic Diseases; Comprehensive Health Care; Children; Adolescents; Health Assessment.

Lista de abreviações

AEE	Atendimento Educacional Especializado
APAE	Associação de Pais e Amigos de Excepcionais
APS	Atenção Primária em Saúde
CDC	Center of Diseases Control and Prevention
CID-10	Código Internacional de Doenças – 10ª revisão
CIF	Classificação Internacional da Funcionalidade
CIMED	Centro de Informática Médica
DM	Deficiência Mental
DPI	Desenvolvimento na Primeira Infância
DRS-VI	Departamento Regional de Saúde de Bauru - VI
FMB	Faculdade de Medicina de Botucatu
GPEC	Consórcio Global de Educação Pediátrica
HCFMB	Hospital das Clínicas de Botucatu
HSA21	Cromossomo humano 21
IBGE	Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística
IC	Iniciação Científica
IPEA	Instituto de Pesquisa Econômica Aplicada
MS	Ministério da Saúde
NDSS	<i>National Down Syndrome Society</i>
OMS	Organização Mundial de Saúde
OPAS	Organização Panamericana de Saúde
PEP-MV	Prontuário Eletrônico do Paciente
PG	Pós-graduação
PNAISC	Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Criança
PNCS	Práticas não convencionais em saúde
PNS	Pesquisa Nacional de Saúde
PRMPed	Programa de Residência Médica em Pediatria
RAS	Rede de Atenção à Saúde
RDPC	Rendimento domiciliar per capita
Rx	Raio-x
SAS	Secretaria de Atenção à Saúde
SBP	Sociedade Brasileira de Pediatria
SD	Síndrome de Down
SES	Secretaria Estadual de Saúde
SPG	Serviço de Pediatria Genética
SUS	Sistema Único de Saúde
SXF	Síndrome do cromossomo X-frágil
TCC	Trabalho de conclusão de curso
US	Ultrassom
WHO	<i>World Health Organization</i>

Lista de ilustrações

Figura 1-	Mapa dos municípios, e regiões de Saúde que compõem o Departamento Regional de Saúde VI, Bauru (DRS-VI).....	29
Figura 2 -	Principais sinais dismórficos na SD, face, mãos e pés.	70
Figura 3a -	Síndrome de Down causada por um erro na divisão celular - "não disjunção"	71
Figura 3b -	Divisão celular no mosaicismo (ou síndrome de Down de mosaico).....	71
Figura 4 -	Cariótipo com banda G, SD com trissomia livre 21, em sexo feminino.....	72
Figura 5 -	Cariótipo com banda G, SD com Trissomia por Translocação Robertsoniana, 46,XYt(14,21)(14q21q), em sexo masculino.....	73

Lista de gráficos

Gráfico 1 -	Distribuição dos atendimentos, segundo ano de ocorrência, no Serviço de Pediatria Genética, 2012 a 2019, Botucatu/SP.	45
Gráfico 2 -	Municípios de origem, segundo pertencimento ou não ao DRS-VI.	49
Gráfico 3 -	Distribuição percentual dos primeiros atendimentos, segundo ano de ocorrência, de 2012 a 2019 (n=801).....	50
Gráfico 4 -	Distribuição percentual, segundo faixa etária no início do seguimento no SPG.	53
Gráfico 5	Faixa etária no início do seguimento no Serviço, no período de 2012 a 2015 e de 2016 a 2019, (n=801).	51
Gráfico 6 -	Diagnósticos da CID-10 referentes ao Capítulos XXI* e XVII**, na primeira consulta, por ano, de 2012-2019 (n=801).	55
Gráfico 7 -	Seguimento por especialidades no HCFMB, 2012 a 2019, (n=16.987).	58
Gráfico 8 -	Percentual de inclusão de pacientes, atendimentos no Serviço de Pediatria Genética (SPG), e consultas nos serviços especializados do HCFMB, por ano, 2012 a 2019.	59
Gráfico 9 -	Percentual de inclusão de pacientes, atendimentos no Serviço de Pediatria Genética (SPG) e atendimentos especializados do HCFMB, por períodos.	60
Gráfico 10 -	Número de exames de Cariótipo solicitados pelo Serviço de Pediatria Genética, por ano (2013 a 2019) (n=232).	65
Gráfico 11 -	Número de exames de imagem, por ano (2012 a 2019) (n=151).	68
Gráfico 12 -	Distribuição do início do seguimento das crianças e adolescentes com SD, por ano (2013 a 2019) (n=75).	76
Gráfico 13 -	Distribuição do início do seguimento de crianças e adolescentes com SD, por período, 2012 – 2015 e 2016 - 2019 (n=75).	77
Gráfico 14 -	Faixa de renda per capita dos cuidadores, com base no salário mínimo vigente, 2019 (n=44).	86
Gráfico 15 -	Idade no início do seguimento no Serviço, segundo relato dos cuidadores, 2019 (n=44).	89
Gráfico 16 -	Tempo para a conclusão diagnóstica, segundo relato dos cuidadores, 2019 (n=44).	91

Lista de tabelas

Tabela 1-	Caracterização das crianças e adolescentes e dos atendimentos do Serviço de Pediatria Genética (n=801), 2012 a 2019, Botucatu/SP.	47
Tabela 2 -	Diagnósticos na primeira consulta, segundo Capítulos da CID-10 e sua distribuição por ano de 2012 a 2019.	54
Tabela 3 -	Distribuição, segundo períodos, das consultas realizadas em especialidades do HCFMB, Botucatu/SP.	62
Tabela 4 -	Número e tipo de exames complementares, por ano (2012 a 2019) (n=151).	67
Tabela 5 -	Caracterização das crianças e adolescentes com SD no período de 2012 a 2019 (n=75).	75
Tabela 6 -	Consultas de especialidades do HCFMB, realizadas por crianças e adolescentes com SD entre 2012 a 2019.....	79
Tabela 7 -	Caracterização demográfica dos cuidadores entrevistados, 2019 (n= 44).	85
Tabela 8 -	Rede de apoio referidas para o cuidado contínuo, 2019 (n= 44).	88

Sumário

1. INTRODUÇÃO	19
1.1 Malformações congênitas, a síndrome de Down e a assistência à saúde	20
1.2 Avaliação de serviços de saúde	24
1.3 Formação de recursos humanos em pediatria e a pesquisa ...	25
1.4 O Serviço de Pediatria Genética do Hospital das Clínicas de Botucatu	28
2. HIPÓTESES e JUSTIFICATIVA	33
3. OBJETIVOS	35
4. MÉTODO	37
4.1 Banco consolidado de dados	38
4.2 Entrevistas	40
4.3 Análise dos dados	41
5. RESULTADOS e DISCUSSÃO	43
5.1 O Serviço de Pediatria Genética e a atenção à saúde das crianças com afecções congênitas	44
5.1.1 Crianças e adolescentes com síndrome de Down	70

5.2 Identificação e caracterização dos sujeitos entrevistados	83
5.2.1 Residentes de pediatria	83
5.2.2 Funcionárias do Ambulatório de Pediatria	83
5.2.3 Cuidadores	84
5.3 Entrevistas: conteúdos e significados	93
5.4 A pesquisa	117
6. CONCLUSÕES	123
7. CONSIDERAÇÕES FINAIS	125
8. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	128
9. ANEXOS	148
10. APÊNDICE	168

1. Introdução

1.1 Malformações congênitas, a síndrome de Down e a assistência à saúde

Defeitos congênitos ou malformações congênitas têm impactos significativos na saúde pública, afetando de 3% a 4% de todos os nascidos vivos e causando interrupções eletivas da gravidez ou abortos espontâneos. Nos Estados Unidos, nascem por ano aproximadamente 150.000 bebês com defeitos congênitos, sendo estes e as doenças genéticas as principais causas de mortes infantis e morbidades importantes durante a infância. Embora representem de 15% a 30 % de todas as hospitalizações pediátricas, estas crianças geram custos proporcionalmente mais elevados do que outras hospitalizações (HOBBS *et al.*, 2002).

A incidência geral dos defeitos congênitos na América Latina não difere, significativamente, daquela encontrada em outras regiões do mundo (PENCHASZADEH *et al.*, 1999). De modo geral, pode-se considerar que não menos de 5,0% dos nascidos vivos apresentam alguma anomalia do desenvolvimento, determinada, total ou parcialmente, por fatores genéticos, que comprometerá seu desenvolvimento e sua qualidade de vida. Acrescentando-se os distúrbios que se manifestam mais tarde, como certas enfermidades crônicas degenerativas, é ainda mais evidente o considerável efeito que têm os fatores genéticos sobre a saúde (BROOK, citando OPAS 1992; HOROVITZ *et al.*, 2005).

No Brasil, estudo ecológico realizado por Siedersberger Neto *et al.* (2012) analisou os óbitos em menores de um ano por anomalias congênitas entre 1996 e 2008, e pode constatar que a proporção de óbitos infantis atribuíveis às malformações congênitas subiu de 9,74% em 1996, para 18,22% em 2008, com um aumento médio anual de 0,71%, valores estes estatisticamente significantes. No ano de 2000 as anomalias congênitas eram a terceira causa de mortalidade infantil no Brasil, com 13% dos óbitos (HOROVITZ *et al.*, 2005). Em países em desenvolvimento, doenças de etiologia predominantemente genética respondem por 15 a 25 % das causas de mortalidade infantil (BRASIL, 2009).

Segundo NUSSBAUM *et al.* (2001) os fatores genéticos estão implicados em praticamente todas as doenças, com maior ou menor papel relativo dependendo de sua interação com o ambiente. Dentre as doenças nas quais o componente genético é preponderante, podem ser citadas as monogênicas, individualmente raras, porém

acometendo como grupo 2,0% da população geral; as cromossômicas, presentes em 0,7% dos nascidos vivos (e em metade dos abortamentos espontâneos); e as multifatoriais, responsáveis por grande parte das malformações congênitas e também por muitos problemas comuns da vida adulta.

A Síndrome de Down (SD) é uma alteração genética presente na espécie humana desde a sua origem. É uma doença cromossômica caracterizada pela presença e expressão de três cópias do cromossomo 21. Sua primeira descrição como um quadro clínico com identidade própria ocorreu em 1866, pelo médico pediatra inglês John Langdon Down. Em 1958, o francês Jérôme Lejeune e a inglesa Pat Jacobs descobrem de maneira independente a origem cromossômica, passando a ser considerada uma síndrome genética, nomeando de Síndrome de Down ou Trissomia 21 (T21), em homenagem a John Down que iniciou o tema no meio científico (LEJEUNE, 1979; PATTERSON e COSTA 2005).

A SD é a anomalia cromossômica mais frequente nos seres humanos (BALKAN *et al.* 2010, THILLAINATHAN *et al.* 2015) e a causa mais prevalente de deficiência intelectual (MOURATO *et al.* 2014). As pessoas com SD apresentam potencial de se desenvolver pela ampla neuroplasticidade que pode ser estimulada desde os primeiros meses de vida pela família, profissionais de saúde e educação (SILVA e KLEINHANS 2006).

A *National Down Syndrome Society* (NDSS) informa que aproximadamente um em cada 700 bebês nos Estados Unidos nasce com síndrome de Down, cerca de 6.000 por ano (NDSS, 2020). Não diferente, no Brasil, estima-se que a cada 700 nascimentos ocorre 1 caso de trissomia do 21, somando em torno de 300 mil pessoas com a síndrome, independente de etnia, gênero ou classe social (MALT *et al.* 2013).

Trata-se, portanto, de parte expressiva da população brasileira, consistindo-se em uma parcela importante que poderá requerer intervenções oportunas a partir da mais tenra infância, pois esta cromossomopatia está relacionada a alterações orgânicas e constituição física específicas e, maior risco para o atraso no desenvolvimento.

Entretanto, apesar da impossibilidade de previsão do grau de autonomia que uma criança com SD terá na vida adulta, sabe-se que, quando atendidas adequadamente desde o seu nascimento, recebendo orientações e estimulações adequadas, têm

potencial para apresentar uma vida saudável e com plena inclusão social e educacional (BRASIL, 2012a). Esta afirmativa também é válida para todas as crianças nascidas com afecções congênitas.

A Diretriz da Atenção à Pessoa com SD do Ministério da Saúde, atualizada em 2020 pela Sociedade Brasileira de Pediatria, recomenda que o cuidado a essa população seja norteado por políticas públicas e que sejam utilizados os pressupostos teóricos da clínica ampliada, da integralidade e do cuidado compartilhado. Traz como proposta para o cuidado condutas como a compreensão ampliada do processo saúde doença; construção compartilhada pela equipe multiprofissional do diagnóstico situacional; e do plano de cuidado individual; definição de metas terapêuticas e comprometimento dos profissionais, da família e do indivíduo com estas metas (BRASIL, 2012a; SBP, 2020).

Segundo Roseni Pinheiro, “o cuidado em saúde” não é apenas um nível de atenção do sistema de saúde ou um procedimento técnico simplificado, mas uma ação integral que tem significados e sentidos voltados para a compreensão da saúde como o ‘direito de ser’. Por meio do trabalho interdisciplinar e da articulação dos profissionais, gestores e usuários, com participação ativa, pode-se ampliar o cuidado e fortalecer a rede de apoio social. O cuidado integral na saúde opõe-se à uma visão economicista e preocupa-se com o bem-estar dos indivíduos tornando-os capazes de julgar quais são suas necessidades de saúde, situando-os como outros sujeitos e não objetos (PINHEIRO, 2009).

O Sistema Único de Saúde (SUS) surgiu no Brasil a partir de um histórico de lutas do movimento sanitário brasileiro com a finalidade de facilitar o atendimento de saúde (RONCALLI, 2003). A integralidade no Sistema Único de Saúde (SUS) deve ser amplamente empregada a todos, e considero que especialmente às crianças e adolescentes com afecções congênitas, com o intuito de promover estímulo oportuno para o seu pleno crescimento e desenvolvimento. Mas também a fim de prevenir complicações e realizar investigações periódicas para detectar comorbidades próprias das malformações e alterações congênitas ou síndromes genéticas (BRASIL, 2009).

Assim, as anomalias congênitas e as doenças geneticamente determinadas representam um importante problema de saúde pública no Brasil, e a compreensão

de seus mecanismos etiopatogênicos, sua elucidação diagnóstica e a assistência integral aos que apresentam estas alterações e doenças devem merecer uma atenção especial. O SUS, com o olhar voltado a esta preocupação instituiu em 2009 a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica, através da Portaria MS/GM nº 81 (BRASIL, 2009).

O número de programas específicos destinados a detectar estas doenças e atuar na promoção da saúde e na prevenção de agravos ainda é muito escasso no Brasil. O que se verifica é que, como não há uma ampla assistência pública estruturada a estes pacientes, o cuidado integral e a Rede de Atenção à Saúde (RAS) não tem se efetivado. É frequente que organizações não governamentais e filantrópicas, ou mesmo o setor privado, acabem assumindo este cuidado, que deve ser responsabilidade prioritariamente do SUS (BRASIL, 2014a).

Pela capilaridade da rede de UBS, essas ações devem ocorrer a partir do atendimento realizado na Atenção Básica, a principal porta de entrada do SUS, com suporte da RAS. Mas, para que isso ocorra com qualidade é fundamental a capacitação dos profissionais gerais, desde a graduação e a especialização, tanto em conhecimentos técnico-científicos, quanto em tecnologias relacionais, conforme proposto por Merhy (2006). A existência de Unidades de média e alta complexidade e sua integração em rede regionalizada deve garantir a retaguarda às UBS e o atendimento adequado às necessidades diferenciadas de cada paciente.

Reforçando esta Política de Atenção Integral, em 2014 o Ministério da Saúde instituiu através da Portaria 199/2014 a Política Nacional de Atenção Integral às pessoas com doenças raras, que inclui um eixo para as determinadas geneticamente. Porém pouco se tem avançado no sentido do reconhecimento e adequado tratamento a estas pessoas no SUS (BRASIL, 2014b).

A importância de se reconhecer a repercussão da doença na família do paciente pediátrico é um fundamento que buscamos exercitar na prática de uma pediatria integral. Assim como outras doenças as afecções congênitas e as síndromes genéticas colocam a criança diante de uma ameaça ao seu bem-estar físico e ao seu desenvolvimento, muitas vezes gerando uma limitação de interação com o mundo social, no seu ambiente domiciliar e também no escolar. A família, principalmente os

pais e parentes mais próximos, que atuam como cuidadores desta criança, devem idealmente ser o amparo, a atenuação e o alívio para os seus sofrimentos nos mais diversos aspectos. Mas muitas vezes não é o que ocorre (SLYWITCH, 1979).

Doenças em membros da família, principalmente em situações tidas como crônicas, podem causar perturbações em sua dinâmica familiar e econômica, e assim tornar seus membros vulneráveis aos agravos de saúde, além de dificultarem o cuidado que deve ser prestado à criança (SLYWITCH, 1979).

O papel do cuidador principal é de fundamental importância na assistência aos que necessitam de cuidados diferenciados e na sua inserção na comunidade, evitando situações de exclusão. Entretanto, as tarefas atribuídas a ele, muitas vezes sem a orientação adequada e sem o suporte das instituições de saúde e das redes sociais, a alteração de suas rotinas e o tempo despendido no cuidado, podem interferir diretamente nos aspectos de sua vida pessoal, familiar e social e, por conseguinte, gerar impactos na sua qualidade de vida (EISENHOWER *et al.*, 2005; RICCI *et al.*, 2003).

1.2 Avaliação de serviços de saúde

Um pré-requisito fundamental para garantir a qualidade de um serviço é que ele possa ser constantemente aprimorado e adequado às necessidades de saúde da comunidade. Para isso é necessário conhecer o serviço de saúde sob vários aspectos, atendendo ao interesse do gestor, dos usuários e dos profissionais que prestam assistência (PINHO, 2003) e, ainda, de quais são os problemas de saúde efetivamente existentes.

A avaliação é um processo fundamental na busca por qualidade no SUS, indicando ao gestor quais as possibilidades de intervenção no processo de assistência à saúde (BOSI e UCHIMURA, 2007), devendo ser parte integrante do planejamento em saúde. O processo avaliativo deve ser dinâmico. Feito o diagnóstico de determinada realidade, implementadas ou redirecionadas as ações necessárias, novamente se quantifica o problema para se verificar constantemente a efetividade das medidas adotadas (DIAS-DA-COSTA *et al.*, 2000).

Para Acurcio *et al.* (1991), a atividade de avaliação, especificamente dos serviços de saúde, apresenta dificuldades conceituais e operacionais. A avaliação depende da visão de mundo daqueles que a produzem, não sendo assim neutra tecnicamente, ou imparcial.

Novaes (2000), enfatiza que a avaliação de serviços vivencia dificuldades a serem enfrentadas para que possam produzir conhecimento, pois sempre o conhecimento sobre a realidade que se apresenta tem um sentido e uma razão de ser. Há diversos modelos de avaliação com várias metodologias e técnicas.

A auditoria de prontuários é o principal instrumento na avaliação dos processos de prestação de assistência à saúde pela facilidade de acesso aos registros, principalmente dos atendimentos médicos (BROOK 1992; LEMBKE 1992; MODESTO 1992), podendo ser utilizado como fonte primária de dados ou de forma complementar a dados coletados diretamente da clientela.

Avaliar é, portanto, um passo relevante e necessário na atenção à saúde. Os métodos propostos para a avaliação estão relacionados aos seus propósitos e terão influência direta nos seus resultados (DONABEDIAN, 1978).

Para Pereira (1999), o planejador de saúde trabalha com três elementos: a necessidade, a demanda e a utilização de serviços. O conhecimento da demanda atendida é um parâmetro importante para o planejamento, a gestão e o gerenciamento do serviço, fundamentando o aprimoramento das ações para adequá-las às necessidades dos usuários. Para isso o sistema de informações deve ser capaz de gerar planilhas com características dos usuários, da assistência prestada e diagnósticos mais encontrados na demanda atendida, propiciando indicadores que orientem as adequações necessárias.

1.3 Formação de recursos humanos em pediatria e a pesquisa

A genética humana tem vários campos de interesse e, na prática clínica é extremamente relevante o reconhecimento dos distúrbios genéticos mais frequentes, para que seja realizado um adequado manejo, com diagnósticos, prevenção,

tratamento e aconselhamentos genéticos o mais precocemente possíveis (KIM *et al.*, 2010a).

Na prática da genética clínica, nem sempre estão disponíveis os recursos para o diagnóstico de certeza, benefícios do avanço científico e tecnológico das últimas décadas, que acompanham a consulta médica em genética, incluindo inclusive o próprio especialista geneticista, restrito muitas vezes a poucos centros no Brasil.

Segundo a Sociedade Brasileira de Genética Médica, há no Brasil 61 serviços de aconselhamento genético, a maioria deles concentrada nas regiões Sul e Sudeste, principalmente nos estados do Rio de Janeiro e São Paulo, com pouquíssimos programas de Residência Médica em genética no Brasil, e apenas 200 médicos especialistas nesta área em todo o país, destes 85% nas regiões Sul e Sudeste (RASKIN, 2010).

Assim, diante desta realidade aqui exposta, o geneticista nem sempre está presente para coordenar essas ações de assistência. Desta forma é muito importante que médicos sejam treinados, para juntamente com uma equipe inter e multidisciplinar coordenar e promover uma assistência integrada aos que apresentam anomalias congênitas ou doenças geneticamente determinadas (KIM *et al.*, 2010a).

A maioria das doenças congênitas apresenta um padrão de herança etiologicamente complexa, ou multifatorial, que nem sempre constituirão alguma doença genética (KIM *et al.*, 2010a). E a realidade exposta demonstra que o geneticista raramente pode estar presente no suporte às ações de assistência nos serviços que atendem essas doenças. Em geral, o primeiro profissional a prestar assistência aos que têm alterações congênitas, genéticas ou não, é o pediatra, como contextualiza o professor Pedro de Alcântara (1979):

“A Pediatria não é uma área de atividade dentro da Medicina: ela é toda a Medicina.

[...]

A ação pediátrica não se inicia a partir do nascimento. Ela foi ‘retrogradando’ ao período de gestação e até antes desta, respectivamente com a assistência Pré-natal e com o

aconselhamento genético, aquela realizada pelo obstetra, esta pelo geneticista, e valem como 'prelúdios' da Pediatria. ”

Diante disso é muito importante que pediatras gerais sejam minimamente capacitados em serviços que contem com geneticista para, no futuro, juntamente com equipes multidisciplinares, promoverem uma assistência integral aos que apresentam anomalias congênitas ou doenças geneticamente determinadas em serviços sem este profissional (KIM *et al.*, 2010b).

Corroborando o pensamento do professor Pedro de Alcântara, bem arrojado para a época, em 2015 o Consórcio Global de Educação Pediátrica (GPEC) foi estabelecido, integrado por líderes de organizações nacionais e regionais nas áreas de educação, treinamento e acreditação. Seu maior desafio foi estabelecer padrões rigorosos de treinamento e capacitação prática em pediatria buscando, também, criar mecanismos para avaliar a eficácia de tais padrões a fim de garantir qualidade de treinamento e, conseqüentemente, dos cuidados prestados à população. Assim, considerou relevante e iniciou a implementação do novo currículo pediátrico, com duração de três anos. Um dos temas incluídos na formação dos pediatras dentro do núcleo básico relevante foi genética em pediatria (VAZ e CAMPOS Jr., 2015).

Na graduação e na pós-graduação *latu sensu* (residência médica) o ensino acontece nos serviços de saúde a partir da atenção à saúde individual, com relevância significativa na determinação das condições de vida e saúde/doença das populações. Entretanto, os serviços de saúde são também espaços adequados para estudos clínicos, epidemiológicos, de eficácia e de efetividade das intervenções na saúde dos pacientes, incluindo fatores de risco associados à morbimortalidade de indivíduos e populações. Esses estudos são importantes para medir o impacto dos serviços nas dimensões tecnológica, gerencial, política, econômica e cultural (NOVAES, 2004)

Tradicionalmente observamos que formação e pesquisa são missões típicas das instituições de ensino superior e técnico, enquanto os cuidados em saúde são atribuições dos responsáveis pela gestão. Porém, em geral cada setor executa suas atividades com autonomia, predominando um modelo de formação distanciado da prática, gerando uma lacuna entre o mundo acadêmico e o 'mundo real' (CESAR e GOLDBAUM, 2002).

Esse modelo de formação já foi questionado e novas alternativas se colocaram, visando superar as propostas desta descontextualização do real no distanciamento entre ensino, pesquisa e serviço (ELLERY *et al.*, 2013).

No Brasil, o Sistema Único de Saúde (SUS), desde sua criação e da Lei nº 8.080 de 1990, traz elementos no sentido de fazer avançar o debate sobre a indissociável associação entre a formação e a incorporação dos profissionais no mundo do trabalho, passando a condicionar a formação dos profissionais de saúde (BRASIL, 1990). Diferentes ações resultaram em muitas iniciativas para mudanças no ensino, contribuindo para que o SUS contemple a integralidade do cuidado e o trabalho interprofissional (FEUERWERKER e ALMEIDA, 2002; CONTANDRIOPOULOS e col., 2001).

A articulação entre assistência, ensino e pesquisa é uma ferramenta poderosa capaz de promover melhoria nas três dimensões.

1.4 O Serviço de Pediatria Genética do Hospital das Clínicas de Botucatu

Em janeiro de 2009 foi publicada a Portaria nº 81 instituindo no âmbito do SUS a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica, mas a Secretaria de Atenção à Saúde (SAS) não divulgou as medidas necessárias para a plena implantação desta Política. Assim, há ainda uma lacuna muito grande no atendimento aos que tem afecções congênitas e genéticas no Brasil (RASKIN, 2010).

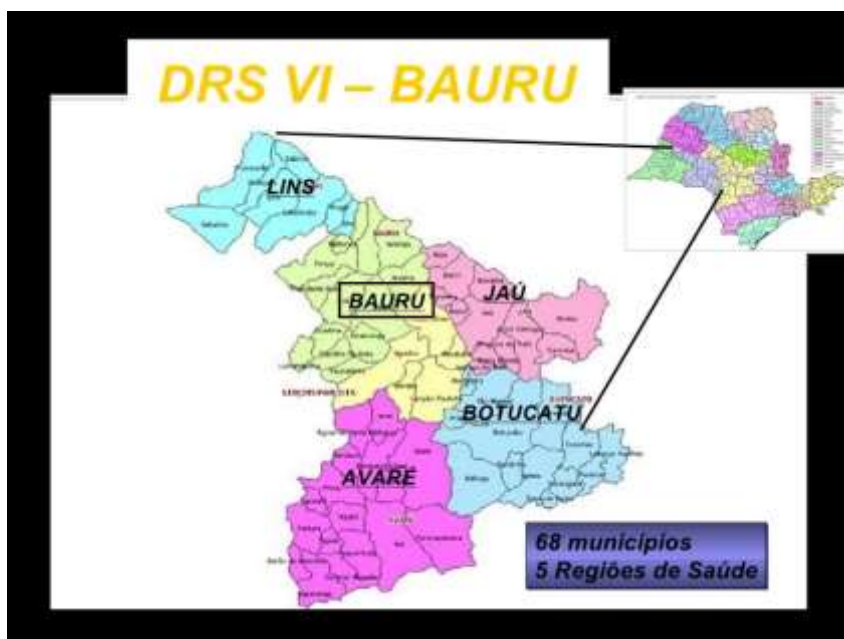
Os serviços de saúde são estruturas organizacionais e técnicas diversificadas, podendo ser consultórios individuais, unidades básicas de saúde, hospitais terciários e especializados, ambulatorios e outros serviços, como os de apoio diagnóstico e terapêutico. A condição essencial para sua identificação é ser o espaço onde se localizam os profissionais e as tecnologias materiais responsáveis pela realização da atenção à saúde da população (NOVAES, 2004). Pela sua complexidade um Serviço de Pediatria Genética teria que ter uma abrangência regional.

Assim, a estruturação do SPG do HCFMB, vem tentar preencher esta lacuna na assistência às crianças e adolescentes, já iniciado nos anos de 2008 e 2009.

A região do Estado onde está inserido o Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Botucatu (HCFMB) é a dos municípios contidos no Departamento

Regional de Saúde de Bauru (DRS VI), da Secretaria Estadual de Saúde, que engloba cinco Regiões de Saúde (Avaré, Bauru, Botucatu, Jaú e Lins) e abrange 68 municípios, conforme mostra a figura 1. A sua extensão territorial é de 30.635 km, e sua população de 1.646.604 habitantes, tendo o município com menor população 1.391 habitantes e 362.813 habitantes no maior (SES-SP, 2019).

Figura 1 - Mapa dos municípios, e regiões de Saúde que compõem o Departamento Regional de Saúde VI, Bauru (DRS-VI).



Fonte: Secretaria Estadual de Saúde, DRS-VI, Bauru (SES-SP, 2020).

O Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Botucatu (HCFMB) vincula-se à Secretaria de Estado da Saúde de São Paulo para fins administrativos e associa-se à Faculdade de Medicina de Botucatu da Universidade Estadual “Júlio de Mesquita Filho” – UNESP para fins de ensino, pesquisa e extensão, sendo a maior instituição pública vinculada ao Sistema Único de Saúde na região. Estima-se que a sua abrangência populacional de atendimento seja de 2 milhões de pessoas. Parte integrante da DRS VI-Bauru, o Hospital atende aos 68 municípios da região¹.

Um ambulatório de Pediatria Genética do HCFMB foi inicialmente criado em 2008 para tentar preencher esta lacuna na assistência às crianças e adolescentes. Esse

¹ Hospital das Clínicas de Botucatu, quem somos. Acesso em: <http://www.hcfmb.unesp.br/quem-somos/>

ambulatório funcionou no Hospital das Clínicas de Botucatu, entre 2008 e 2009, coordenado pelo geneticista clínico e dismorfologista Dr. Antonio Richieri-Costa². Os diagnósticos eram predominantemente clínicos e com poucos recursos para exames complementares, sendo que em alguns casos havia uma atuação em sincronia com a pediatra, nos ambulatórios de Puericultura realizados no mesmo período. Ao final de 2009 este profissional se desligou do HCFMB e então este ambulatório não teve mais continuidade.

Com a descontinuidade do ambulatório de Genética a partir de 2010 ficou evidente a lacuna no atendimento às crianças com síndromes ou afecções congênitas. O ambulatório de Puericultura e Pediatria Social começou a receber alguns destes pacientes, encaminhados inicialmente das especialidades pediátricas do HCFMB, ou do setor de neonatologia, principalmente os com síndrome de Down. Eram crianças para investigação do atraso no desenvolvimento, malformações, com suspeitas de diversas síndromes ou outras afecções congênitas e/ou genéticas, e aquelas com dificuldades de aprendizado.

Diante desta demanda por atendimento, a partir de 2011 o perfil do ambulatório de Puericultura e Pediatria Social modificou-se e, entre 2012 e 2015 houve um aumento crescente no número dessas crianças e adolescentes sendo avaliadas quanto à investigação diagnóstica, incluindo confirmação da síndrome de Down, e seguimento para maior integração do cuidado e promoção do crescimento e desenvolvimento, passando a significar parcela importante na agenda de atendimentos. Grande parte destas crianças chegou ao Serviço sem seguimento regular, diagnóstico correto ou proposta terapêutica integrada, seja para promoção do pleno crescimento e desenvolvimento como para tratamento e/ou seguimento de suas comorbidades.

No final de 2015, diante desta demanda já em atendimento no ambulatório de Puericultura e Pediatria Social, sob a coordenação desta pesquisadora, decidiu-se que este ambulatório assumiria exclusivamente a responsabilidade sobre esta demanda de crianças e adolescentes e seria direcionado ao atendimento de afecções congênitas e genéticas como referência para o DRS-VI.

² Currículo lattes Antonio Richieri-Costa Acesso em: <http://www.lattes.cnpq.br>

Assim, após a concordância do gestor do HCFMB, o nome do ambulatório foi alterado, tornando-se oficialmente a partir de janeiro de 2016 o ambulatório de Pediatria Genética do HC, coordenado por esta pesquisadora e ligado ao Departamento de Pediatria da Faculdade de Medicina de Botucatu (FMB) -UNESP. Somente crianças e adolescentes com afecções congênitas e genéticas passaram a ser atendidas neste ambulatório, com objetivo de integrar o cuidado a esta população realizado em outros serviços, particularmente às com síndrome de Down, passando a ser referência municipal e regional como previsto na Portaria nº 81 (BRASIL, 2009). Este ambulatório é também cenário de ensino para graduandos do quarto ano do curso de medicina e para médicos residentes do primeiro ano do Programa de Residência Médica em pediatria. Os poucos pacientes sem afecções congênitas, malformações ou SD, anteriormente atendidos neste ambulatório foram aos poucos recebendo alta para suas referências de Atenção Primária a Saúde ou transferidos para outros ambulatórios de Puericultura do HCFMB.

Esta definição de demanda tornou premente um aumento na equipe para que a atenção integral fosse realmente enfatizada neste ambulatório. Muitos problemas de aprendizado e escolarização eram frequentes, então uma docente com enorme vivência e conhecimento na área da Saúde do Escolar, passou a compor a equipe de atendimento e aos poucos foi trazendo sua equipe de aprimorandas da Pedagogia, Psicologia, Enfermagem e, do Serviço Social para atuação e estágio neste Serviço.

Em 2017 iniciou-se um segundo período de ambulatório, com triagem de casos encaminhados de municípios de todo o DRS-VI e houve a expansão do número de atendimentos, propiciando maior diversidade no cenário de ensino para os residentes de pediatria. O objetivo deste ambulatório foi o acolhimento, o diagnóstico e a proposta terapêutica inicial, ficando o seguimento para o ambulatório já realizado anteriormente. Para viabilizar a abertura deste segundo ambulatório foi contratada uma médica pediatra e os residentes de pediatria do segundo ano em estágio nos ambulatórios de especialidades passaram a estagiar nele por dois meses. Em 2018, com aumento da demanda, um novo médico pediatra foi contratado.

Para conseguir ampliar a capacidade diagnóstica do Serviço, o geneticista do Instituto de Biociências (IB) da UNESP, Dr. Danilo Moretti-Ferreira, passou a atender alguns pacientes encaminhados pelos ambulatórios e proporcionou acesso a alguns exames

para auxílio diagnóstico de março de 2015 até o início de 2017. Por questões relacionadas ao financiamento do HCFMB não foi possível manter os pagamentos externos após esse período e este apoio especializado ao SPG foi interrompido, limitando a capacidade resolutive quanto a diagnósticos e condutas.

Com grande número de atendimentos e aumento da complexidade dos casos tornou-se premente e justificada a participação de um geneticista clínico. No final de 2017 o Dr. Caio César Benetti Filho incorporou-se à equipe e vem contribuindo com o Serviço até o momento. Foi neste momento, no início de 2018, que os ambulatórios mudaram de nome, mantendo-se um de Puericultura Genética para os seguimentos, e outro de Pediatria Genética, para triagem, diagnóstico e tratamento específico, constituindo o Serviço de Pediatria Genética. Com isso houve uma ampliação no número de atendimentos, mas principalmente na capacidade diagnóstica com reflexo nas ações voltadas para a promoção da atenção integral. Já existe a atuação incipiente de equipe multiprofissional, incluindo equipe de especializandas e docente da Psicologia, uma assistente social e uma fisioterapeuta.

Além de assistência, extensão e ensino o SPG tem oportunizado a realização de alguns projetos de pesquisa, especificamente sobre as crianças e os adolescentes com síndrome de Down, uma vez que há uma grande lacuna no conhecimento nesta área. Esses projetos começaram em 2016 com iniciação científica de alunos da graduação em Medicina e Nutrição, e um projeto para o Mestrado Profissional, que foi finalizado em 2018. Em 2017 houve mais alunos com projetos pesquisa, incluindo Trabalho de conclusão de curso (TCC) de profissionais da área da saúde (Biologia e Fisioterapia) e, de outras instituições de ensino além da FMB.

Assim, reconhecendo a importância e legitimidade da perspectiva avaliativa, este trabalho pretende caracterizar e avaliar o Serviço de Pediatria Genética do HCFMB na perspectiva da assistência, do ensino e da pesquisa, e verificar se está atingindo os propósitos para os quais foi implantado.

2. Hipóteses e justificativa

Diante da implantação do Serviço de Pediatria Genética do HCFMB, e da sua história, brevemente apresentada, as dúvidas que motivaram e justificam a realização deste estudo são:

1. Este Serviço tem desempenhado seu papel de promover assistência integral às crianças/adolescentes, e apoio para os cuidadores, promovendo a inclusão dos atendidos e melhoria na vida destas famílias? E coordenando a gestão do cuidado?
2. Este ambulatório tem contribuído para a formação dos médicos residentes em pediatria, na integralidade do cuidado e com uma melhor visão clínica da genética em Pediatria?
3. Na pesquisa, o Serviço tem viabilizado investigações que contribuam com a ciência e a assistência a crianças e adolescentes com afecções congênicas/genéticas?
4. Quais são os problemas a serem superados para que este Serviço se consolide em sua fundamentação inicialmente proposta?

As hipóteses do estudo são:

a) O SPG está conseguindo promover assistência integral às crianças/adolescentes com afecções congênicas e síndromes, dentre elas a síndrome de Down e, oportunizar apoio aos seus cuidadores, possibilitando a articulação entre as diferentes especialidades e com o setor da Educação.

b) Este Serviço tem contribuído para a formação de profissionais de saúde com capacitação para reconhecer as alterações que justifiquem pensar em alterações congênicas/genéticas e também, com pesquisas que reduzem as lacunas de conhecimento e que podem aprimorar a assistência e o cuidado aos que tem a síndrome de Down.

c) Há necessidade de aprimoramento da gestão do cuidado, da organização do Serviço e de melhor estruturação do ensino/aprendizagem.

Para responder às perguntas e confirmar as hipóteses justifica-se este estudo de avaliação do Serviço de Pediatria Genética.

3. Objetivos

Geral

Explorar o Serviço de Pediatria Genética do HCFMB quanto à assistência, o ensino e a pesquisa, considerando o Cuidado Integral à Saúde como o propósito inicial do Serviço.

Específicos

1. Descrever o SPG, através da assistência e da caracterização das crianças e dos adolescentes atendidos nele.
2. Descrever o SPG, através da assistência e da caracterização das crianças e dos adolescentes que tem a Síndrome de Down.
3. Compreender a percepção dos cuidadores das crianças e adolescentes que frequentaram o SPG, no período do estudo.
4. Captar se houve aprendizado e aplicabilidade do conhecimento para os médicos residentes de pediatria a partir do estágio nos ambulatórios do Serviço.
5. Compreender a percepção dos funcionários destes Ambulatórios sobre características diferenciadas deste Serviço em relação ao conjunto dos ambulatórios do HC.
6. Descrever as pesquisas em desenvolvimento no Serviço.

4. Método

Trata-se de um estudo de caso do Serviço de Pediatria Genética, quali-quantitativo, explicativo e exploratório, com coleta de dados primários e secundários visando avaliar as ações e os resultados do Serviço de Pediatria Genética do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Botucatu (HCFMB).

Para este estudo considerou-se como atuação do SPG o ambulatório de Puericultura e Pediatria Social a partir de janeiro de 2012 até dezembro de 2015, e sua sequência, a partir de 2016, com os atuais ambulatórios de Puericultura Genética e Pediatria Genética.

Foi realizado o levantamento de dados quantitativos a partir dos registros do sistema de Prontuário Eletrônico do Paciente (PEP-MV) disponível no serviço – com solicitação de um “Banco consolidado” que foi fornecido pelo Centro de Informática Médica (CIMED) do HCFMB, para o período de janeiro de 2012 a dezembro de 2019.

A abordagem qualitativa através de entrevista com roteiro, foi utilizada para identificar as percepções dos médicos residentes, do cuidador principal das crianças e adolescentes, e das funcionárias do Ambulatório, a respeito do Serviço de Genética sob suas diferentes perspectivas, sempre com um breve questionário anterior para caracterização do entrevistado. As entrevistas, e os questionários foram desenvolvidos exclusivamente para fins deste estudo.

Seguindo os preceitos éticos em pesquisa (BRASIL, 2012b), o projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) da Faculdade de Medicina de Botucatu (N.CAAE 14093319.6.0000.5411, anexo A). A partir da concordância dos participantes e assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE), as entrevistas foram realizadas. Para os adolescentes do estudo cujo cuidador iria ser entrevistado foi solicitado o Termo de Assentimento (TALE), desde que houvesse capacidade de entendimento (anexo B). Somente após a aprovação pelo CEP o banco de dados consolidado foi solicitado ao CIMED.

4.1 Banco consolidado de dados

A partir dos registros do Sistema de Informações Médico Virtual- PEP-MV, foi solicitado ao CIMED do HCFMB, o Relatório Gerencial contendo dados de interesse do pesquisador. A busca para a composição do Banco de Dados deu-se pelo código da médica responsável pelos ambulatórios (recurso prestador - 3437), e também pelos

nomes atuais dos ambulatórios de Genética (Puericultura e Pediatria – recursos 6597 e 12123). Para este levantamento de dados foi justificada e aceita a dispensa do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.

É importante ressaltar que o SPG se constituiu formalmente em 2016. Porém, para fins deste estudo, foram levantados dados dos atendimentos desde janeiro de 2012, pois foi o Ambulatório de Puericultura e Pediatria Social que deu origem ao Ambulatório de Puericultura Genética. Portanto, para o banco de dados deste estudo, foram considerados todos os atendimentos de janeiro de 2012 até dezembro de 2019, período em que esta pesquisadora foi responsável pelos ambulatórios citados.

Os dados levantados e considerados foram:

- a) Todos os atendimentos realizados, com detalhamento por ano da consulta. Desta informação também foi extraído o número de consultas realizadas por cada criança incluída.
- b) Idade do paciente na data do primeiro atendimento – classificando-os segundo faixas etárias sendo menor de 1 ano de idade; entre 1 e 3 anos de idade; entre 4 e 9 anos e, maior ou igual a 10 anos.
- c) Sexo das crianças e adolescentes atendidos.
- d) Município de origem – diferenciando Botucatu e os municípios pertencentes ao DRS-VI, e os municípios de outros DRS.
- e) Diagnóstico primário do atendimento segundo Código Internacional de Doenças (CID), 10ª Revisão, 2ª edição (OMS,1994), registrado no atendimento - Classificado segundo os 12 capítulos da Lista de Tabulação de Morbidade para o SUS (CID-10) (anexo C, com destaque para os capítulos considerados no estudo).
- f) Especialidades da saúde que realizaram o atendimento das crianças incluídas.
- g) Exames laboratoriais, incluindo o cariótipo, e de imagem solicitados no SPG.

A partir destes dados considerados acima (itens a-g) foi realizada uma análise diferenciada para o conjunto de crianças/adolescentes com diagnóstico de síndrome de Down (CID-10: Q90.9).

Para se obter uma melhor caracterização da estruturação do Serviço de Genética foram considerados dois períodos para algumas análises dos dados, sendo o primeiro de janeiro de 2012 a dezembro de 2015 e o segundo de janeiro de 2016 a dezembro de 2019.

Foram excluídos do Banco de dados os atendimentos realizados pela pesquisadora em outros ambulatorios de Puericultura e Pediatria Social que não eram objeto deste estudo. Também foram excluídos os atendimentos realizados a pacientes com idade superior a 18 anos de idade. Estes ocorreram esporadicamente no período do estudo, decorrentes de encaminhamentos de ambulatorios de adultos ao geneticista clínico que atua no Serviço, e também atende pacientes adultos, realizando as consultas no ambulatorio de Pediatria Genética.

4.2 Entrevistas

O período considerado para a realização das entrevistas foi de 09 de julho a 18 de dezembro de 2019 e, em todas, a identificação do entrevistado foi retirada da transcrição e substituída por código alfanumérico para se manter o sigilo ético.

Para a inclusão dos cuidadores no estudo o seguimento da criança/adolescente no SPG deveria ser de ao menos um ano. Como cuidador foi considerada a pessoa que tem a responsabilidade do cuidado diário da criança/adolescente, e que estava presente na consulta. As entrevistas foram realizadas pela própria pesquisadora e redigidas na íntegra no momento da mesma para posterior análise, com aplicação individual e sigilosa. Isso foi possível porque são somente duas questões antecedidas de uma breve entrevista semiestruturada, conforme mostra o anexo D.

O critério de inclusão dos médicos residentes no estudo foi o de terem concluído o estágio em algum dos dois ambulatorios do Serviço. Para os médicos residentes e as funcionárias que trabalham no serviço as entrevistas contêm uma breve caracterização do participante e algumas perguntas segundo o objetivo do estudo. Para que não houvesse constrangimento e viés no estudo, uma vez que a pesquisadora é Supervisora do Programa de Residência em Pediatria e Responsável pelo SPG do HCFMB, uma pesquisadora da UPESC (Unidade de Pesquisa Clínica) realizou as entrevistas, que foram gravadas e transcritas na íntegra (Apêndice A).

Foram entrevistados:

a) O cuidador principal que acompanhava a criança/adolescente na consulta nos ambulatórios: Foram incluídos os cuidadores de todos os pacientes que têm o diagnóstico de SD que realizaram consultas no período do levantamento de dados, após concordância em participar do estudo. Foi também incluída uma amostra aleatória de cuidadores de crianças e adolescentes com outros diagnósticos de afecções congênitas. Para a inclusão aleatória dos entrevistados sem a SD o cuidador das duas primeiras crianças registradas para atendimento, no dia da entrevista foi convidado a participar do estudo. Se houvesse alguma recusa em participar, o cuidador da criança seguinte era convidado, até se finalizar o “n” proposto, na proporção de 1:1 (com SD e sem SD).

A entrevista visou a caracterização: sócio demográfica do cuidador principal (idade, origem, grau de instrução, trabalho regular ou não, renda familiar per capita); da faixa etária no início do atendimento no serviço de Genética; do tempo decorrido até a conclusão diagnóstica; dos apoios que esta família tem para o acompanhamento da criança ou adolescente; e do entendimento do que este serviço representou para a criança ou o adolescente e seu cuidador.

b) Médicos residentes do Programa de Residência em Pediatria (PRM): Foi feito sorteio aleatório de amostra com nove residentes de um total elegível de 42, constituída por um residente do primeiro ano, quatro do segundo e quatro do terceiro, considerando que todos deveriam ter estagiado no Ambulatório de Puericultura ou de Pediatria Genética. Para que fosse aplicada a entrevista foi indicada uma residente do quarto ano na área de atuação em pediatria, que desenvolveu sua pesquisa de mestrado no Ambulatório de Puericultura Genética em 2017 e 2018. Todos foram convidados a participar da entrevista do estudo e, caso houvesse recusa ou impossibilidade de participação, o próximo da lista do sorteio, por ano de residência, seria convidado.

c) Funcionárias do Ambulatório de Pediatria: foram convidadas, e aceitaram participar, as quatro funcionárias do serviço.

4.3 Análise dos dados

Para análise estatística dos dados quantitativos foi utilizado o Programa *Statistical Analysis System* (SAS), versão 9.2. Foram realizadas análises descritivas da

população estudada extraindo médias e desvios padrão. O teste do qui-quadrado foi utilizado para estudo da associação entre as variáveis, com nível de significância de 5% ($p < 0,05$) (FISHER, 1993). Os resultados foram apresentados em forma de tabelas e de gráficos.

As entrevistas foram transcritas na íntegra para análise. Os relatos foram submetidos à análise qualitativa segundo a temática de conteúdo proposto por Bardin (2004) seguindo as três etapas preconizadas pela técnica: pré-análise; exploração do material e tratamento dos resultados obtidos; e interpretação. Deste processo foram construídas categorias temáticas a partir da escuta atenta e exaustiva do material. A categorização dos dados e a classificação dos mesmos foram realizadas com agrupamento de ideias ou expressões em torno de conceitos capazes de abranger o conteúdo das falas. As categorias foram formuladas a partir dos dados coletados, podendo uma categoria representar falas dos diferentes entrevistados.

5. Resultados e discussão

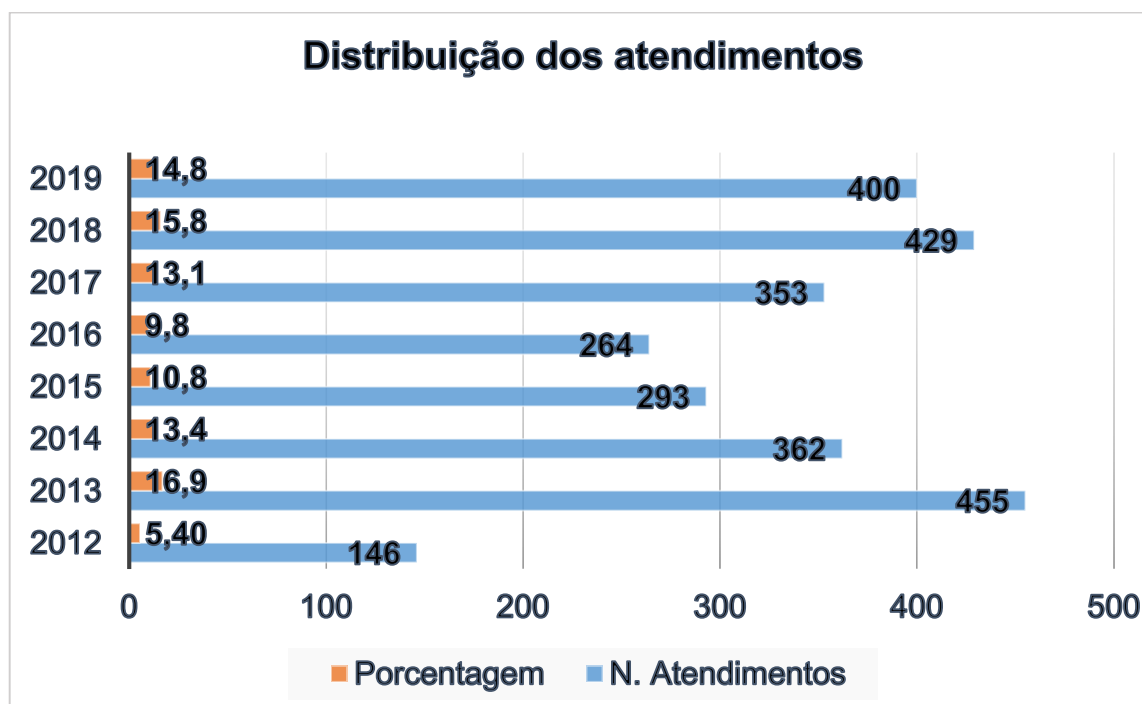
5.1. O Serviço de Pediatria Genética e a atenção à saúde das crianças com afecções congênitas

Os resultados serão apresentados e discutidos a partir dos seguintes pressupostos: - que conhecer a estrutura e a organização do serviço é relevante para a assistência; que o resultado do processo avaliativo deve ser útil para que as decisões tomadas considerem as necessidades de saúde da população; e que a definição das metas dos serviços envolva todos os interessados para viabilizar a implantação das condutas tomadas a partir da avaliação (TANAKA e TAMAKI, 2012). Estes pressupostos são imprescindíveis para a melhoria da qualidade da assistência prestada aos que nascem com malformações congênitas, genéticas ou não.

No período estudado o SPG realizou 2702 consultas para um total de 801 pacientes. A média de atendimentos foi de 3,4 consultas/paciente (dp=3,1), sendo o mínimo de uma e o máximo de 19 consultas.

No gráfico 1 verifica-se que as maiores frequências de atendimentos ocorreram em 2013, 2018 e 2019. Após um grande acréscimo de pacientes em 2013 a demanda de novos pacientes se estabilizou, com pequenas variações, nos anos seguintes, vindo a ter um novo acréscimo a partir de 2018 após a composição plena da equipe, incluindo médicos contratados e apoio diagnóstico do geneticista clínico. O segundo período do estudo (2016-2019) concentrou a maior porcentagem dos atendimentos do serviço, conforme mostrado na tabela 1 (53,5%, $p<0,001$).

Gráfico 1 - Distribuição dos atendimentos, segundo ano de ocorrência, no Serviço de Pediatria Genética, 2012 a 2019, Botucatu/SP.



Fonte de dados: Relatório gerencial do CIMED-HCFMB, 2020.

O cuidado com a saúde das crianças e adolescentes com afecções congênitas e síndromes, incluindo a SD, deve ser norteado pelas políticas públicas do Ministério da Saúde, a Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Criança – PNAISC, a Política Nacional de Humanização e a Política Nacional da Atenção Básica (BRASIL, 2007, 2013, 2018). Os atendimentos realizados no Serviço em estudo estão estruturados segundo as ações previstas nos eixos estratégicos I, II, III, IV e VI da PNAISC (BRASIL, 2018), sendo as Diretrizes da pessoa com a SD a referência para o seguimento de rotina destes (BRASIL, 2012a; SBP, 2020). Seguir as diretrizes desses documentos é fundamental para que se garanta, além do acesso igualitário a assistência e educação, oportunidades de emprego quando adultos, a fim de minimizar a sua exclusão das atividades da vida cotidiana. O direcionamento da demanda aos serviços de saúde e sua utilização resulta de uma interação de fatores, incluindo a percepção da necessidade pelo usuário, a oferta disponível, a acessibilidade geográfica e fatores socioculturais e econômicos, dentre outros (CESAR e GOLDBAUM, 2002).

Para que os melhores resultados terapêuticos sejam obtidos o trabalho em equipe é fundamental para garantir os avanços no conhecimento e novas propostas de tratamento, e o plano terapêutico deve ser discutido com todos os atores envolvidos, quer sejam familiares/criança ou adolescente, quer sejam os profissionais de saúde envolvidos na assistência. Além disso, há a necessidade de um organizador ou coordenador das condutas terapêuticas propostas com a participação da sua família, que em geral é o profissional com maior vínculo com ele e seu cuidador (CAMPOS, 2006), que para os incluídos neste estudo, consideramos ser o pediatra e a equipe do SPG.

O calendário de rotina seguido para todas as crianças no SPG é o recomendado pelo Ministério da Saúde (BRASIL, 2009), incluindo a consulta ao 7º mês de vida como propõe a Sociedade Brasileira de Pediatria (FONSECA e FERNANDES, 2018). Para a obtenção do melhor resultado terapêutico a inclusão dos pacientes no serviço deve ser o mais precoce possível.

Todos os atendimentos realizados no Serviço estão estruturados nas ações previstas nos eixos estratégicos I, II, III, IV e VI da PNAISC (BRASIL, 2018), sendo as Diretrizes da pessoa com a SD a referência para o seguimento de rotina destes (BRASIL, 2012a; SBP, 2020).

Na primeira consulta aos pacientes recém nascidos e de até um ano de vida o Serviço segue o preconizado no eixo I - Atenção Humanizada e Qualificada à Gestação, ao Parto, ao Nascimento e ao Recém-Nascido (BRASIL, 2015) e verifica se foi realizada adequadamente a triagem neonatal nas suas quatro modalidades (biológica, auditiva, ocular e de cardiopatias congênitas) além da avaliação do frênulo lingual, quais os resultados destas avaliações, e se há ou não a necessidade de novos exames ou complementação de testes.

Atendendo ao preconizado no eixo II – Aleitamento materno e alimentação complementar saudável (BRASIL, 2015), o serviço segue uma estratégia baseada na promoção, proteção e apoio ao aleitamento materno e o estabelecimento de hábitos alimentares saudáveis. Para isso tenta promover o início precoce das recomendações preconizadas, sendo frequente que os médicos da equipe façam a avaliação do recém-nascido no berçário do HCFMB buscando estimular e apoiar o aleitamento e,

na sequência, promovam a adequada introdução dos alimentos complementares através das consultas de rotina.

A atuação da equipe multiprofissional é de fundamental importância no apoio psicológico ao estresse emocional das mães diante de um bebê muitas vezes diferente do imaginado. A presença de alguns destes profissionais nos ambulatórios do Serviço, principalmente a psicóloga e a fonoaudióloga, são fundamentais na orientação de dificuldades de sucção decorrentes da hipotonia, como as que tem a SD ou de outras malformações crânio faciais que cursam com hipotonia (COOLEY e GRAHAM, 1991).

Na tabela 1 temos os dados de caracterização da clientela atendida. Verifica-se que não houve diferença significativa na distribuição por sexo.

Na distribuição por faixa etária vê-se que a maior frequência de atendimento das primeiras consultas foi entre os menores de um ano (36,4% do total) o que demonstra que grande parte da demanda chega precocemente ao serviço, com 63,5% iniciando o seguimento após um ano. A segunda faixa etária mais frequente foi a de 4 a 9 anos de idade (30,7%), mas temos quase metade das primeiras consultas acima de quatro anos, sendo que 16,48% chegaram ao serviço já na adolescência.

Na Tabela 1 verifica-se também que o número de crianças em primeiro atendimento foi significativamente maior no primeiro período do estudo (58,7%, $p < 0,001$), momento de ampliação de atendimento a estas crianças que antes estavam sem serviço referenciado para realizar este tipo de consulta e seguimento, uma vez que não havia nada estruturado neste sentido no DRS-VI. Pacientes de 18 outros municípios fora desta DRS também foram atendidos pelo SPG.

Quanto ao município de procedência dos pacientes, do total de 801 atendidos, 225 (28,1%) eram de Botucatu, sendo que outros 86 municípios tiveram pacientes atendidos nos ambulatórios analisados (71,9%), confirmando o caráter regional do serviço.

Tabela 1 - Caracterização das crianças e adolescentes e dos atendimentos do Serviço de Pediatria Genética (n=801), 2012 a 2019, Botucatu/SP.

Variável	Frequência		
	N	%	P
Sexo			
Feminino	388	47,4	0,38
Masculino	413	52,63	
Faixa etária			
< 1 ano	292	36,4	0,54
≥ 1 a 3 anos	131	16,3	
≥ 4 a 9 anos	246	30,7	
≥ 10 anos	132	16,5	
Procedência			
Botucatu	225	28,1	<0,001
Outros municípios	576	71,9	
Atendimentos realizados			
2012-2015	1256	46,5	<0,001
2016-2019	1446	53,5	
Pacientes em início de seguimento			
2012-2015	470	58,7	<0,001
2016-2019	331	41,3	

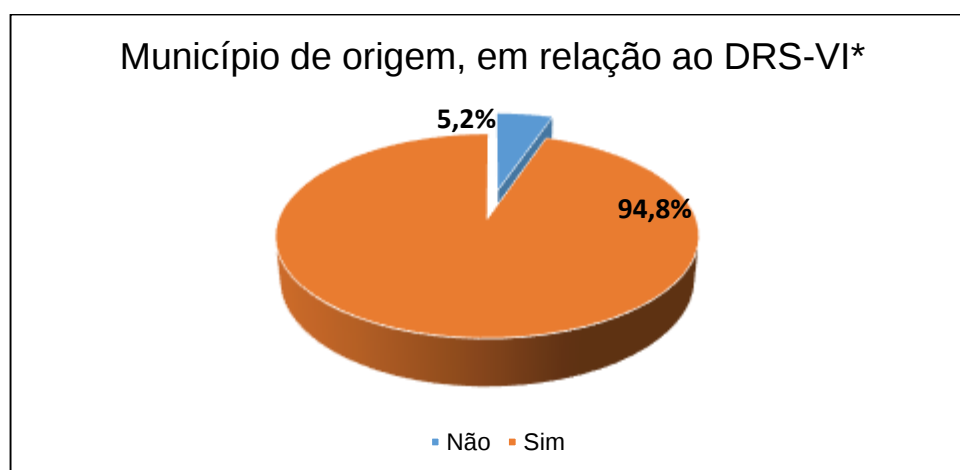
Fonte de dados: Relatório gerencial do CIMED-HCFMB, 2020.

Como historiado brevemente na introdução desta tese, poucos são os serviços de referência em genética no país, apesar de maior concentração de geneticistas nas regiões Sul e Sudeste, principalmente no estado de São Paulo (RASKIN, 2010). No DRS VI já havia o serviço de genética de Bauru que é especializado em anomalias

craniofaciais (HACR-USP)³, ultimamente atuando somente com alterações auditivas, e que conta somente com uma geneticista clínica que atende somente esta demanda, como referência para uma ampla região que engloba 68 municípios. Assim, a partir da possibilidade de oferta de atendimentos pelo SPG no HCFMB, houve uma grande procura por atendimento para uma demanda, que se acredita, estava reprimida aguardando um apoio ao diagnóstico e ao seguimento, e que se mantém, com pequenas variações, ao longo dos anos.

O gráfico 2 mostra a distribuição percentual dos municípios de origem dos pacientes em relação ao pertencimento ou não ao DRS-VI, no qual o HCFMB é considerado serviço de referência para o atendimento especializado.

Gráfico 2 - Municípios de origem, segundo pertencimento ou não ao DRS-VI.



* DRS-VI: Departamento Regional de Saúde VI.

Fonte de dados: Relatório gerencial do CIMED-HCFMB, 2020.

A análise dos dados da Pesquisa Nacional de Saúde (PNS) em 2013 sobre a utilização dos serviços de saúde, segundo Stopa *et al.* (2018), indica que a possibilidade de utilizar um serviço regularmente pode configurar uma porta de entrada ao sistema de saúde, sendo assim um indicador de acesso. Mas,

“Por sua vez, o acesso é um conceito complexo e relaciona-se – além da oferta, capacidade de produzir serviços – com a

³ Hospital de reabilitação de anomalias craniofaciais -USP. Acesso em: <http://hrac.usp.br/>

necessidade de saúde percebida pelo usuário, mediada por fatores individuais. Assim, tais fatores, como o aparecimento de problemas ou queixas de saúde, transformam-se em demandas e, conseqüentemente, no uso de serviços.” (STOPA et al.,2017).

Os resultados sobre a realização do primeiro atendimento no Serviço por período e por ano (tabela 1 e gráfico 1 e 3), mostram que além do maior número de atendimentos, o ano de 2013 também foi no qual houve a maior inclusão de crianças. Como já discutido acima. Isto demonstra o impacto da real estruturação do Serviço e oferta deste atendimento para Botucatu e região, possibilitados também pela ampliação da equipe multiprofissional de assistência em 2017 e 2018 e com diferenças estatisticamente significantes na inclusão de crianças e adolescentes ($p < 0,001$).

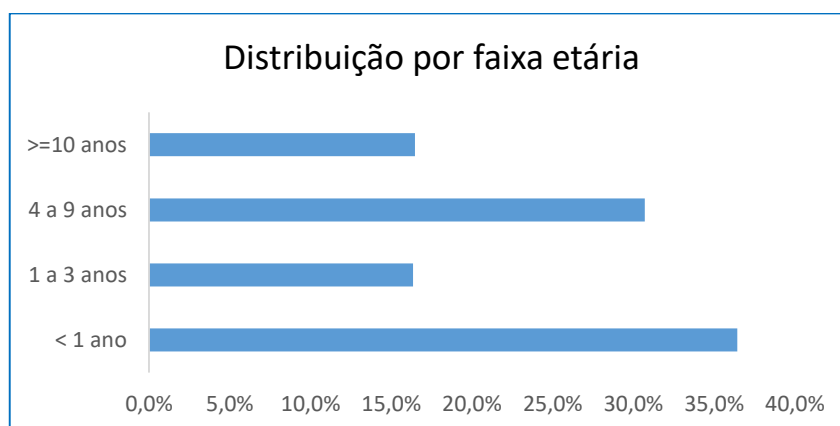
Gráfico 3 – Distribuição percentual dos primeiros atendimentos, segundo ano de ocorrência, de 2012 a 2019 (n=801).



Fonte de dados: Relatório gerencial do CIMED-HCFMB, 2020.

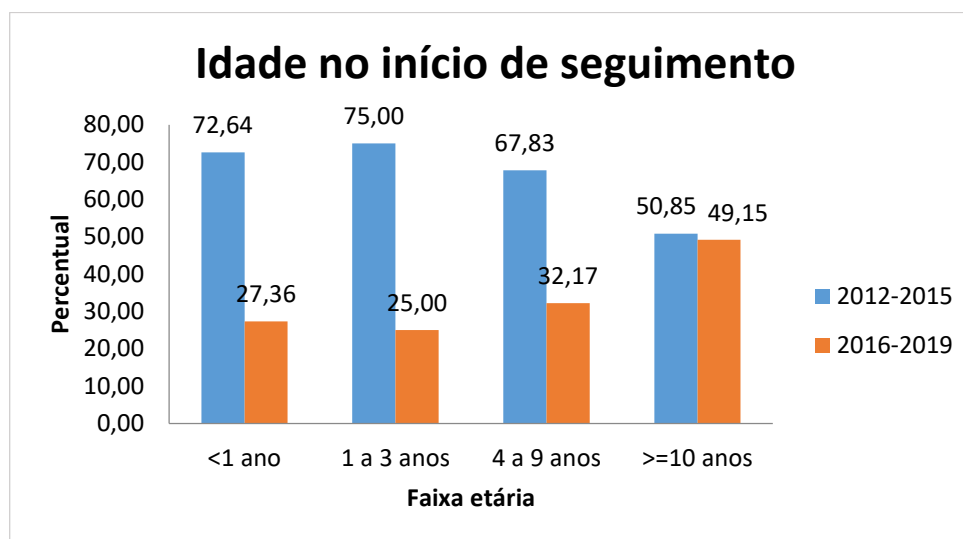
Uma porcentagem similar de adolescentes iniciou o seguimento em cada período de análise do estudo, conforme mostra o gráfico 4. Consideramos que estes estavam em seguimento nos outros ambulatórios do HCFMB, e foram encaminhados para o SPG, além também de representarem demanda reprimida dos municípios da região pertencentes ao DRS-VI, na primeira fase do serviço. Sendo no segundo momento devido a presença do geneticista.

Gráfico 4 - Distribuição percentual, segundo faixa etária no início do seguimento no SPG.



No gráfico 5 verificamos que os primeiros atendimentos, segundo idade no início do seguimento, foram mais frequentes no primeiro período de funcionamento do serviço (2012 a 2015) em todas as faixas etárias, sendo esta diferença significativa ($p < 0,001$). Consideramos que este maior número de inclusões no primeiro período de estruturação deste Serviço se deveu a uma demanda represada por atendimentos e a organização do serviço visando a atenção integral proposta no PNAISC e o seguimento das Diretrizes propostas para os que tem a SD (BRASIL, 2012a; SBP, 2020), maior população de atendimentos enquanto grupo de diagnósticos como veremos a seguir. É importante salientar que inicialmente o atendimento se concentrou em ações de puericultura e atenção integral à saúde, buscando diagnóstico e apoios terapêuticos, e o segundo momento foi o que contou, em grande parte dele, com a presença do geneticista clínico, ampliando assim a capacidade diagnóstica e terapêutica medicamentosa, além de aconselhamento genético.

Gráfico 5 - Faixa etária no início do seguimento no Serviço, no período de 2012 a 2015 e de 2016 a 2019, (n=801).



Fonte de dados: Relatório gerencial do CIMED-HCFMB, 2020.

Também se aplica aos portadores de anomalias congênitas e genéticas o eixo III do PNAISC, a “Promoção e Acompanhamento do Crescimento e do Desenvolvimento Integral” que consiste na vigilância e estímulo ao pleno crescimento e desenvolvimento da criança, em especial do “Desenvolvimento na Primeira Infância (DPI)”, incluindo ações de apoio às famílias para o fortalecimento de vínculos (BRASIL, 2015).

No mundo há cerca de 250 milhões de crianças menores de 5 cinco anos em risco de desenvolvimento infantil precário devido à pobreza, a maioria delas em países de renda baixa e média (43% de todas as crianças menores de 5 anos), apesar da diminuição em 11% entre 2004 e 2010. Assim, a identificação e a intervenção precoce em situações relacionadas ao atraso no desenvolvimento são fundamentais, pois determinam o aproveitamento da grande capacidade e neuroplasticidade cerebral própria desta faixa etária (MIRANDA *et al.*, 2003).

Como afirmou Marcondes (2004) o crescimento é resultante de fatores intrínsecos (biológicos) e extrínsecos (ambientais), portanto, da interação entre fatores genéticos, biológicos, psíquicos e sociais. A exposição a fatores de risco ambientais, biológicos e psicossociais, como desnutrição crônica, deficiências de ferro e iodo, estimulação cognitiva e sócio emocional inadequadas dentre outros, dificultam seu pleno

desenvolvimento (GRANTHAM-MCGREGOR *et al.*, 2007; WALKER *et al.*, 2011; LU *et al.*, 2016, RICHTER *et al.*, 2016).

A transição epidemiológica para doenças crônicas mudou o perfil de morbimortalidade das crianças, criando assim novas demandas para o sistema de saúde, incluindo as doenças raras, como síndromes genéticas e metabólicas (MOREIRA *et al.*, 2014). Como já citado, HOBBS *et al.* (2002), referem que 3% a 4% de todos os nascidos vivos apresentam defeitos ou malformações congênitas, e precisam de cuidado aprimorado, com atenção à saúde que considerem a promoção e prevenção de agravos à criança, a família e a inclusão social e escolar, visando garantir o pleno desenvolvimento dos potenciais de cada um.

O SPG baseia suas ações também no eixo IV da PNAISC “Atenção Integral a Crianças com Agravos Prevalentes na Infância e com Doenças Crônicas” que visa o diagnóstico precoce, a qualificação do manejo de doenças prevalentes na infância e ações de prevenção de doenças crônicas (BRASIL, 2015).

Crianças que apresentam malformações e síndromes têm comorbidades e maior risco nas doenças comuns da infância e demandam estratégias adequadas de promoção do crescimento e desenvolvimento. Alterações na fala, tendência ao isolamento social, dificuldade no aprendizado e comportamento agressivo que coloque em risco a si ou ao próximo indicam a necessidade de observação acurada da relação da criança com seu cuidador (MIRANDA *et al.*, 2003). Portanto, necessitam de rigoroso monitoramento de vacinação, condições habituais de vida (incluindo a alimentação e a promoção do aleitamento materno) e complementação com micronutrientes, como o sulfato de Zinco em alguns casos de SD (RAYNERIO e MARREIRO, 2015; TONON, 2019).

Um diagnóstico preciso da malformação congênita, seu prognóstico e as condutas a serem adotados pela equipe de assistência são muito importantes para a orientação dos pais e familiares. A transmissão desse conhecimento permite esclarecer suas dúvidas sobre a deficiência e os encoraja a manter os cuidados necessários para que o crescimento e o desenvolvimento da criança ocorram com qualidade de vida, da melhor maneira possível diante dos limites existentes (SANTOS e DIAS, 2005). Por

isto a importância de um Serviço bem estruturado e com uma equipe coesa em suas atitudes e condutas.

A tabela 2 mostra a distribuição dos diagnósticos dos pacientes na primeira consulta no Serviço.

Verifica-se que 72,0% dos diagnósticos são do Capítulo XXI da Classificação Internacional de Doenças (CID-10) – “Fatores que exercem influência sobre o estado de saúde e o contato com os serviços de saúde”, basicamente os diagnósticos Z001 e Z003, de “Consulta em Saúde da criança e do adolescente”. Essa diferença discrepante em relação aos demais diagnósticos se deveu a pouca precisão nos registros no sistema informatizado do HCFMB, fundamentalmente no primeiro período do estudo (2012 a 2015) quando eram amplamente majoritários os diagnósticos de “Consulta em saúde da criança e do adolescente” (Z001 e Z003). Nas hipóteses diagnósticas, ao final das consultas registradas no PEP-MV, provavelmente foram inseridos os diagnósticos etiológicos de doenças.

O Capítulo XVII – Malformações congênicas, deformidades e anomalias cromossômicas - é o de diagnósticos de doenças mais frequente (Q00-Q99), com 16,1% do total. Destes o diagnóstico mais frequente foi o da Síndrome de Down (Q90) em 75 pacientes, 9,4% de todos os diagnósticos e 58,1% dos deste capítulo, motivo pelo qual estes serão apresentados e discutidos em um tópico específico a seguir. Além deste, apenas o Capítulo V – “Transtornos mentais e de comportamento” tem resultados relativamente significantes, mas bem inferiores (4,5%), sendo a totalidade de diagnósticos relacionados ao Autismo (F84-F99).

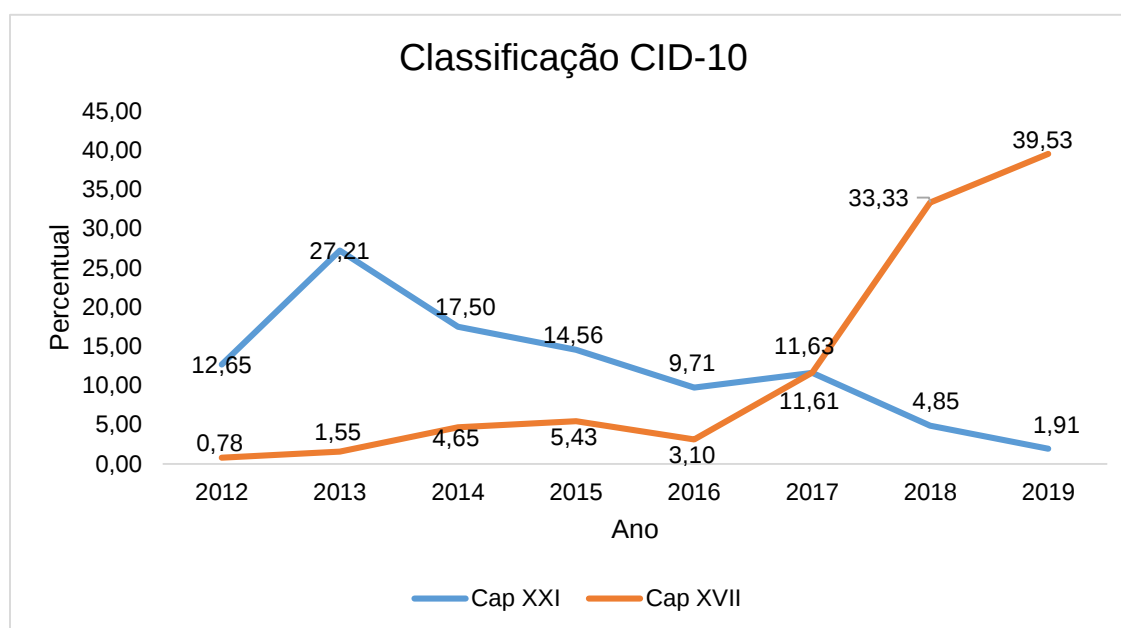
Tabela 2 – Diagnósticos na primeira consulta, segundo Capítulos da CID-10 e sua distribuição por ano de 2012 a 2019.

Capítulo CID-10	Ano de atendimento								Total
	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	
I – Outras doenças infecciosas		1							1
III – Doenças do sangue	1								1
IV – Endócrinas e metabólicas		1	1			3	6	5	16
V – Transtornos mentais e comportamento			1			13	12	10	36
VI – Sistema Nervoso					1	3	6	6	16
VII – Olhos e anexos						1			1
IX – Outras doenças do coração						1		1	2
X – Ap. Respiratório	1		1	1		1	1		5
XI – Ap. Digestivo			1						1
XII – Pele e anexos				1			1		2
XIII – Osteoarticulares						1	4	1	6
XIV – Urogenitais							1		1
XVI – Afecções originárias no período neonatal						2	1	2	5
XVII – Malformações, anomalias congênitas	1	2	6	7	4	15	43	51	129
XVIII – Achados anormais em exames clínicos e laboratoriais	1				1				2
XXI – Estado de Saúde	73	157	101	84	56	67	28	11	577
Total	77	161	111	93	62	107	103	87	801

Fonte de dados: Relatório gerencial do CIMED-HCFMB, 2020.

A estruturação do SPG (2016 a 2019) trouxe uma maior frequência nos registros das alterações apresentadas pelas crianças e adolescentes em seguimento no Serviço ($p < 0,001$), conforme se verifica no gráfico 6, no qual nota-se a inversão da curva a partir de 2017, provavelmente decorrente da preocupação da equipe de saúde com adequado registro dos diagnósticos através do CID-10. O aprimoramento dos registros veio com a conscientização dos preceptores sobre a importância de registros mais precisos também para pesquisas e Gestão do Serviço, uma vez que isso pode significar a manutenção e até mesmo a ampliação de recursos para as atividades de assistência que o serviço de Genética requer no HCFMB e, inclusive o credenciamento no Programa de Atenção às Doenças Raras (BRASIL, 2014b).

Gráfico 6 – Diagnósticos da CID-10 referentes ao Capítulos XXI* e XVII**, na primeira consulta, por ano, de 2012-2019 (n=801).



Fonte de dados: Relatório gerencial do CIMED-HCFMB, 2020.

* Capítulos XXI* (Estado de saúde); ** XVII** (Malformações/anomalias congênitas);

O registro eletrônico em saúde, com adequado registro de dados no prontuário eletrônico do paciente, que incluem o CID, foi regulamentado pelo Ministério da Saúde no ano de 2011 (ARAÚJO *et al.*, 2014), e além de conter a consulta e os dados do seguimento, exames e prescrições dos pacientes, entre outros, também pode ser

utilizado como fonte de informações, através de levantamentos epidemiológicos e dados demográficos (MASSAD *et al.*, 2003). Estes registros auxiliam na própria assistência integrada com as outras especialidades, através de um prontuário com registro único.

Outra grande importância do adequado registro do CID-10 no PEP-MV é que muitos destes pacientes com afecções congênitas e síndromes, necessitam por vários motivos de laudos médicos, legalmente respaldado (PIRES e RUIZ, 2000). A partir do registro eletrônico, estes laudos geram automaticamente o diagnóstico inserido no registro no PEP-MV.

A partir do ano de 2019 na consulta do paciente, com o médico geneticista presente, sempre que possível é inserido também o código do OMIM (*Online Mendelian Inheritance in Man*), um banco de dados que cataloga todas as doenças humanas que tenham uma base genética conhecida, relacionando-as quando possível com os genes comprometidos. A versão online é disponível gratuitamente, e trata-se de um banco de dados do NCBI (*National Center for Biotechnology Information*). É interessante do ponto de vista do ensino e também da assistência o registro deste código que demonstra o tipo de herança da afecção, qual o gene envolvido e inclui o fenótipo apresentado pela criança.

O eixo VI do PNAISC – “Atenção à Saúde de Crianças com Deficiência ou em Situações Específicas e de Vulnerabilidade” - está diretamente relacionado com os objetivos principais do SPG. Ele preconiza a articulação de um conjunto de estratégias intra e inter setoriais para inclusão dessas crianças nas redes de atenção à saúde, identificando as situações de vulnerabilidade e risco de agravos e adoecimento e reconhecendo as especificidades deste público para uma atenção resolutiva (BRASIL, 2015). A investigação do diagnóstico o mais precocemente possível é muito importante para avaliar a situação de risco no qual o paciente se encontra e desencadear as ações terapêuticas. O aumento de registros de diagnósticos relacionados às alterações congênitas reflete também o adequado encaminhamento e atendimento.

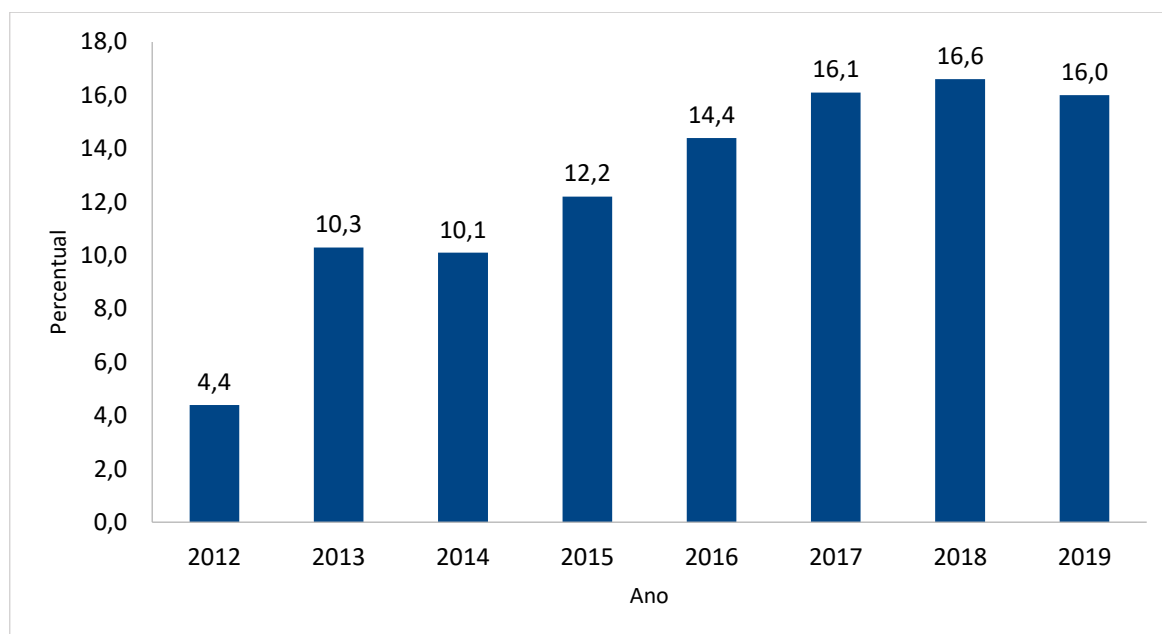
O atendimento a crianças com síndromes, malformações e outras afecções congênitas necessita de seguimento multiprofissional e interdisciplinar para promover

atenção integral à saúde e acompanhamento às comorbidades frequentes, evitando agravos através de adequada proposta terapêutica. A assistência às crianças e seus familiares deve basear-se nos pressupostos teóricos da clínica ampliada e integralidade do cuidado, considerando a saúde como o resultado de aspectos múltiplos da vida de um indivíduo, objetivando a humanização, a autonomia e o protagonismo dos sujeitos nas práticas de saúde (OLIVEIRA e CUTOLO, 2018). A clínica ampliada baseia-se na inter e transdisciplinariedade, se responsabiliza pelo sujeito, considera a complexidade do processo saúde/doença, articula a rede de serviços do Sistema de Saúde com os recursos da comunidade e faz parte da Política Nacional de Humanização do SUS – HumanizaSUS. E considera a complexidade dos sujeitos, sua vida, seu contexto e contingências, que permite o enfrentamento da fragmentação do conhecimento e das ações de saúde (BRASIL, 2004, OLIVEIRA e CUTOLO, 2018).

O SPG é a principal referência regional para estas crianças, articulando-se com a rede de APS de Botucatu e dos municípios da DRS-VI. Além de garantir assistência especializada, mantém um fluxo de informações e interações com os demais serviços de saúde visando aumentar a resolutividade da rede de cuidado.

No HCFMB há várias especialidades que atuam e realizaram o seguimento conjunto dos pacientes atendidos no SPG. Os percentuais anuais de atendimentos realizados pelo conjunto das especialidades, estatisticamente significantes ($p < 0,001$) estão mostrados no gráfico 7.

Gráfico 7 - Seguimento por especialidades no HCFMB, 2012 a 2019, (n=16.987).

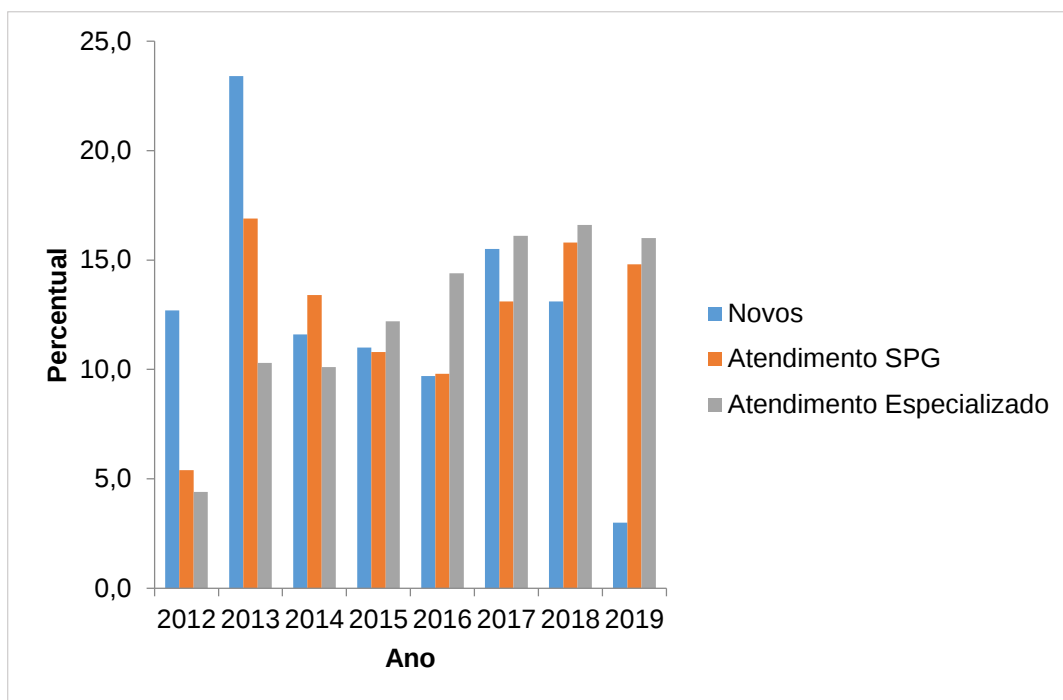


Fonte de dados: Relatório gerencial do CIMED-HCFMB, 2020.

O gráfico 8 mostra um salto no atendimento das especialidades de 2012 para 2013 acompanhando a inclusão acentuada de pacientes no Serviço, conforme já vimos no gráfico 3. Esses pacientes provavelmente já estavam sendo atendidos nas especialidades e continuaram a sê-lo após serem incluídos no Serviço.

A análise conjunta dos dados de inclusão de pacientes, atendimentos realizados pelo Serviço e consultas das especialidades é mostrada no gráfico 8.

Gráfico 8 - Percentual de inclusão de pacientes, atendimentos no Serviço de Pediatria Genética (SPG), e consultas nos serviços especializados do HCFMB, por ano, 2012 a 2019.

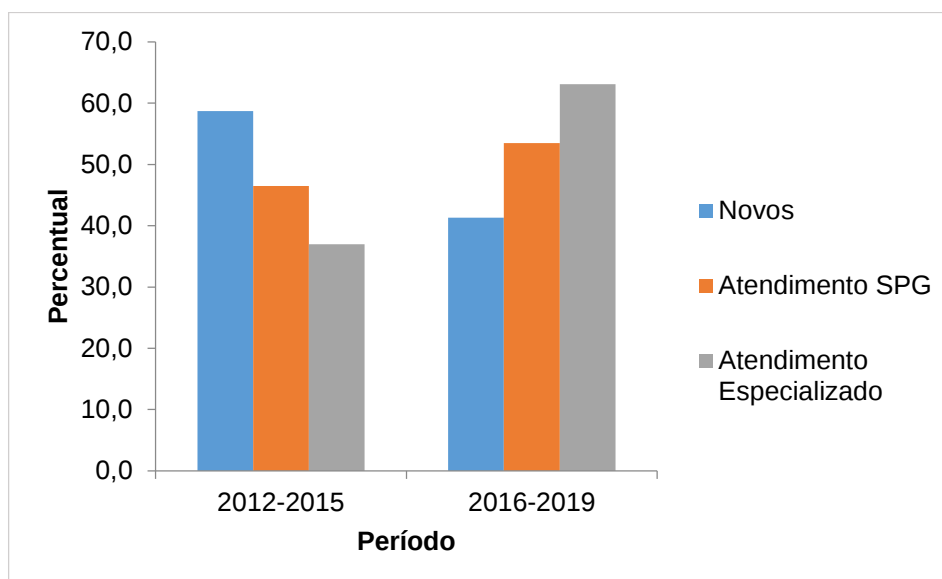


Fonte de dados: Relatório gerencial do CIMED-HCFMB, 2020.

A análise do gráfico 8 demonstra claramente que houve uma queda acentuada na inclusão de novos pacientes a partir de 2014, com alguma recuperação em 2017, enquanto os atendimentos por especialidades continuaram em curva ascendente a partir de 2013. Os atendimentos no SPG têm um crescimento acentuado concomitante com a grande inclusão de pacientes em 2013, em seguida têm uma queda até 2016 em percentuais que variam em torno das inclusões. A partir de 2017 apresenta novo crescimento acentuado acompanhando a inclusão de novos pacientes, e se mantém com alta porcentagem quando a inclusão de novos diminui.

O Gráfico 9 mostra os dados do primeiro período (2012 a 2015) e do segundo (2016 a 2019).

Gráfico 9 - Percentual de inclusão de pacientes, atendimentos no Serviço de Pediatria Genética (SPG) e atendimentos especializados do HCFMB, por períodos.



Fonte de dados: Relatório gerencial do CIMED-HCFMB, 2020.

Comparando os dados dos dois períodos (gráfico 9), verifica-se que no primeiro foram incluídos 57,8% do total de pacientes e realizados 46,5% do total dos atendimentos no Serviço. No mesmo período os atendimentos especializados representaram 37,0% do total. Entre 2016 e 2019 foram incluídos 41,3% do total de pacientes e realizados 53,5% do total dos atendimentos. No mesmo período os atendimentos especializados representaram 63,1% do total. Os dados demonstram que a partir de 2016 há um aumento nos atendimentos no Serviço e maior ainda nas especialidades ($p < 0,001$). Isso foi resultado do papel crescente do SPG e do reconhecimento da sua capacidade como integrador dos cuidados dessas crianças e adolescentes, e estreitamento da relação com as especialidades através de interconsultas solicitadas e recebidas. Considero isto como reconhecimento de um Serviço capaz de integrar e articular o cuidado destas crianças e adolescentes.

Na tabela 3 vemos que houve uma grande utilização das especialidades pelos pacientes. A apresentação dos dados divididos entre os dois períodos considerados para o estudo visa verificar se houve diferenças nas consultas das especialidades. Das 34 especialidades verificamos que houve aumento no percentual de atendimentos no segundo período em relação ao primeiro em 32 delas, com redução

apenas dos atendimentos da Neonatologia e Cirurgia Cardíaca e Vascular. Dessas, 14 tiveram frequência superior a 2% dos atendimentos nos dois períodos e uma apenas no segundo período.

O SPG adota o conceito de desenvolvimento integral que é amplo e decorre de um processo contínuo, dinâmico e progressivo incluindo, além do crescimento, a maturação, a aprendizagem e os aspectos psíquicos e sociais (RAPPAPORT *et al.*, 1981). Para isso, a equipe multiprofissional e o trabalho interdisciplinar são fundamentais para a prevenção primária e reabilitação, visando maximizar o desenvolvimento físico (crescimento), cognitivo (intelectual), neuropsicomotor (sensorial e motor) e emocional (afetivo e interações com ambiente) das crianças e adolescentes com afecções congênitas e genéticas aconteça da melhor maneira possível. No entanto, para atingir esses objetivos com crianças e adolescentes com problemas congênitos e genéticos é necessária uma retaguarda especializada. Felizmente ela existe no HCFMB, como se vê na quantidade de atendimentos especializados realizados nos períodos estudados. Todas as especialidades listadas são fundamentais para atingirmos o desenvolvimento integral dos pacientes.

A Neuropediatria, a Fonoaudiologia e a Psicologia são as especialidades com maior frequência de atendimentos, compatíveis com os problemas da clientela atendida. O aprimoramento do cuidado integral pela equipe do Serviço, avaliando as crianças durante a internação no setor de neonatologia, após o seu nascimento, pode ter diminuído a necessidade de seguimento conjunto com a Neonatologia e ser responsável pela redução dessas consultas no segundo período.

A ampliação do atendimento odontológico deu-se a partir da contratação pelo HC de um odontólogo especializado em pediatria que agregou a sua visão especializada à integralidade do cuidado em grande sintonia com a proposta do Serviço. Muitas das crianças e adolescentes com afecções congênitas desenvolvem alterações odontológicas de estrutura, função e metabolismo da criança (RIBEIRO, 2014), necessitando um cuidado além do habitual com a saúde bucal e adequado seguimento com profissional odontólogo. Algumas necessitarão inclusive de sedação para a realização de seu tratamento, nesses casos sendo recomendado que o tratamento seja realizado num serviço de referência especializada, muitas vezes hospitalar.

Tabela 3 - Distribuição, segundo períodos, das consultas realizadas em especialidades do HCFMB, Botucatu/SP.

Especialidade	Período				p
	2012-2015		2016-2019		
	N	%	N	%	
Acupuntura e homeopatia	22	0,4	77	0,7	0,002
Medicina do adolescente	39	0,6	120	1,1	0,001
Antálgica	-	0,0	23	0,2	0,0002
Cardiopediatria	376	6,0	488	4,6	<0,0001
Cirurgia Cardíaca e Vascular	34	0,5	25	0,2	0,0009
Cirurgia Pediátrica	230	3,7	301	2,8	0,0018
Cirurgia Plástica	37	0,6	94	0,9	0,04
Dermatologia	105	1,7	130	1,2	0,01
Endocrinopediatria	184	2,9	506	4,7	<0,0001
Enfermagem	1	0,0	42	0,4	<0,0001
Fisioterapia	102	1,6	561	5,2	<0,0001
Fonaudiologia	469	7,5	1308	12,2	<0,0001
Gastropediatria	462	7,4	733	6,8	0,19
Ginecologia	9	0,1	18	0,2	0,70
Hematologia	37	0,6	73	0,7	0,48
Imunologia	84	1,3	131	1,2	0,50
Ambulatório Multiprofissional*	-	0,0	33	0,3	<0,0001
Nefrologia	279	4,5	451	4,2	0,44
Neonatologia	305	4,9	271	2,5	<0,0001
Neuro-aprendizado	64	1,0	184	1,7	0,0003
Neurocirurgia	-	0,0	115	1,1	<0,0001
Neuropediatria	937	15,0	1389	13,0	0,0002
Nutrição	35	0,6	42	0,4	0,11
Odontologia	52	0,8	170	1,6	<0,0001
Oftalmologia	362	5,8	577	5,4	0,28
Ortopedia	401	6,4	501	4,7	<0,0001
Otorrinolaringologia	281	4,5	506	4,7	0,48
Pneumologia	64	1,0	69	0,6	0,007
Psicologia	513	8,2	839	7,8	0,40
Psiquiatria	55	0,9	94	0,9	0,99
Reumatologia	44	0,7	77	0,7	0,9
Terapia Ocupacional	439	7,0	450	4,2	<0,0001
Cirurgia Torácica	23	0,4	29	0,3	0,27
Urologia	221	3,5	294	2,7	0,004
Total	6266	100,0	10721	100,0	

*Ambulatório com Neuropediatria, Fisioterapia, Terapia Ocupacional, Fonaudiologia e Enfermagem.

Fonte de dados: Relatório gerencial do CIMED-HCFMB, 2020.

O Ambulatório Multiprofissional foi criado após 2016 para atender crianças com encefalopatia o que justifica as consultas ocorrerem apenas no segundo período do estudo. Alguns dos pacientes atendidos nesse ambulatório foram encaminhados para investigação diagnóstica de alterações genéticas, aumentando a complexidade dos casos que passaram a ser atendidos no Serviço, resultando nas consultas com a Neurocirurgia a partir de 2016.

A presença de ambulatórios voltados para as Práticas não convencionais em saúde (PNCS) ainda é reduzida no SUS (TEIXEIRA *et al.*, 2005). No HCFMB dois deles estão disponíveis (Acupuntura e Homeopatia) embora tenham sido pouco utilizadas na proposta terapêutica para a maioria dos pacientes.

O próprio Serviço foi ampliando sua atuação com a incorporação de outros profissionais não médicos, aprimorandos com formação em Pedagogia, Enfermagem, Serviço Social, inseridos no Programa de Saúde do Escolar do Centro de Saúde Escola/FMB-UNESP. Neste sentido em um dos ambulatórios do SPG há dois médicos, sendo uma docente e um pediatra atuando em Saúde do Escolar com sua equipe multiprofissional de aprimorandos, uma assistente social e uma fonoaudióloga que atua no ambulatório de Pediatria e dá suporte aos casos necessários no mesmo horário do atendimento do SPG. Esta contribuição, iniciada no ano de 2016 trouxe grande acréscimo na capacidade de dar encaminhamento e apoio às questões das dificuldades de aprendizagem e da inclusão escolar das crianças e adolescentes com afecções congênitas que realizam os seguimentos nos ambulatórios de Pediatria e Puericultura Genética.

Há uma necessidade cada vez maior que a escola seja inclusiva. O principal desafio é conseguir trabalhar com as diferenças e heterogeneidades no ambiente de aprendizagem, o que as escolas individualmente têm dificuldades em superar. O apoio de outros profissionais é decisivo, principalmente para os casos de crianças com múltiplas deficiências e afecções congênitas, inclusive na mais comum delas que é a síndrome de Down (SILVA e BRANCO, 2020). A legislação brasileira garante estes direitos. De acordo com o artigo 2º do Decreto 7611/11 o “Atendimento Educacional Especializado” (AEE) deve atender a todos os estudantes com deficiência, transtornos globais do desenvolvimento e altas habilidades ou superdotação, garantindo um apoio especializado capaz de reduzir as lacunas e os problemas que possam prejudicar o

estudante em seu processo de escolarização. Deve estar articulado à proposta pedagógica da escola e incluir a família do aluno, sendo previsto desde 1996 que sempre que necessário, o AEE deve ser ofertado, como um serviço de apoio especializado para estes estudantes (BRASIL,1996), visando promover condições de acesso e participação no ensino comum, mais igualitário e assegurando oportunidades para a continuidade dos estudos nos níveis seguintes de escolarização (BRASIL, 2011).

O assistente social é um profissional fundamental na equipe para o apoio aos atendimentos e às famílias, ele compõe a equipe de assistência. O SPG conta com uma profissional do HCFMB no Ambulatório, e contou também com uma especializanda do serviço social, bolsista, tendo assim, apoio contínuo ao SPG nos anos de 2018 e 2019. Sua atuação pressupõe que esse profissional conheça as políticas que norteiam a área e as principais deficiências que precisam ser supridas compreendendo o contexto no qual estão inseridas nossas crianças e adolescentes, buscando a inclusão social e educacional na articulação com a escola, com os serviços de saúde e demais equipamentos sociais das cidades de origem das famílias, além do acolhimento aos cuidadores no momento da consulta no Serviço.

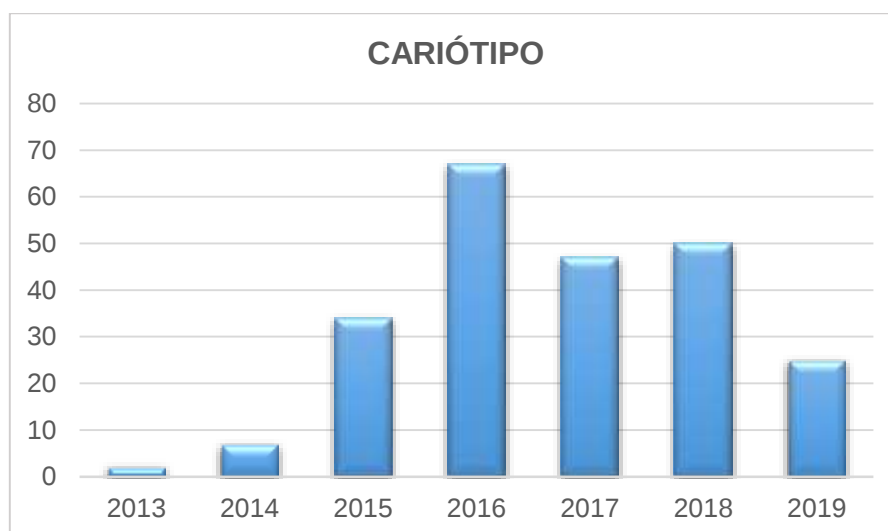
Para Matos (2004):

“Cabe ao Serviço Social – numa ação necessariamente articulada com outros segmentos que defendem o aprofundamento do Sistema Único de Saúde (SUS) – formular estratégias que busquem reforçar ou criar experiências nos serviços de saúde que efetivem o direito social à saúde [...]”. (MATOS, 2003; BRAVO e MATOS, 2004).

O exame de Cariótipo foi solicitado para 232 pacientes (29,0% do total atendido), com média de 33,1 exames/ano. O gráfico 10 mostra a distribuição anual da solicitação destes exames. Verifica-se um grande aumento de 2014 para 2015 e novo salto em 2016, seguido por uma diminuição não acentuada em 2017 e 2018, e acentuada em 2019. O exame resultou alterado em 21,1% deles (49 pacientes), frequência semelhante ao estudo de Albano (2000) em um serviço de genética em hospital

público no município de São Paulo. Dos 49, foram compatíveis com a Síndrome de Down um total de 33 (67,3%). O ano de 2012 não consta do gráfico por não haver registros de sua solicitação nem resultados no PEP-MV, pois nesse ano ainda não havia autorização do HC para a solicitação e realização dos mesmos. Somente após a organização do Ambulatório para a assistência aos pacientes com afecções congênitas e genéticas, o Serviço passou a poder solicitar esses exames a partir de 2013. Os exames de Cariótipo são realizados externamente ao HCFMB e têm um custo adicional.

Gráfico 10 - Número de exames de Cariótipo solicitados pelo Serviço de Pediatria Genética, por ano (2013 a 2019) (n=232).



Fonte de dados: Relatório gerencial do CIMED-HCFMB, 2020.

Em 2019 verificou-se uma queda no número de Cariótipos solicitados em relação aos anos anteriores. Isso ocorreu pela melhor qualificação da equipe, adquirida após contato com pacientes síndrômicos por vários anos e, principalmente, pelo apoio do geneticista clínico que resultou na redução da necessidade deste exame para a confirmação diagnóstica, diante das suspeitas melhor guiadas clinicamente. E, também levando em conta o custo dos exames para o HC.

GARDNER e SUTHERLAND (2004) recomendam que em um serviço de genética uma boa estratégia deve basear o diagnóstico num bom exame clínico, direcionando a solicitação do Cariótipo para pacientes atendidos apenas para casos em que se tem uma dúvida razoável, sobre as suspeitas diagnósticas serem decorrentes de alterações estruturais ou numéricas nos cromossomos, pois isto gera um custo talvez

desnecessário para o serviço. No SPG num total de 801 pacientes atendidos no período tivemos 129 (16,1%) diagnosticados com malformações e afecções congênicas. Considerando que foram solicitados 232 exames de cariótipo e destes, 21,1% alterados, constata-se que houve uma boa acurácia na solicitação deste exame pela equipe médica do Serviço.

Uma vulnerabilidade do Serviço é a dificuldade em realizar o diagnóstico da síndrome do cromossomo X-frágil (SXF), que é a forma mais frequente de Deficiência Mental (DM) herdada, afetando 2,5% dos homens e 1% das mulheres. A mutação no gene FMR1 (*Fragile X mental retardation 1 gene*), constituindo um sítio frágil neste cromossomo, é o motivo do nome dado à síndrome. A grande importância do diagnóstico precoce é a possibilidade de instauração do tratamento multidisciplinar e medicamentoso, além do aconselhamento genético quanto ao risco de repetição em outra gestação (NASCIMENTO e VIANNA-MORGANTE, 2010).

Atualmente o grande desafio do Serviço, a partir da sua demanda de atendimentos é a ampliação de sua capacidade diagnóstica através da solicitação de ao menos mais quatro tipos de exames, sendo a pesquisa de cromossomo X-frágil (masculino em sua maioria); o painel para autismo, para macrossomia e de citogenética molecular para Prader Willi (hibridização *in situ* por fluorescência- FISH). A realização destes exames foi solicitada à gestão do HCFMB, que deve concordar e organizar o fluxo de solicitação e envio destes exames, pois são exames externos ao Hospital.

Os exames de imagem são necessários em algumas situações para auxiliar no raciocínio clínico sobre a possibilidade de se tratar de uma doença genética/congênita ou alguma outra síndrome, ou para investigar possíveis malformações ou alterações associadas, sendo os mais importantes o Ecocardiograma, Ultrassom de abdome total e crânio e raio-X de esqueleto (Kim *et al.*, 2010b). Foram solicitados 151 desses exames (média anual de 18,9), conforme identificados na tabela 4 e com distribuição anual mostrada no gráfico 11.

Conforme preconizado por Kim *et al.* (2010b) realizou-se 10 tipos de exames para complementação diagnóstica (tabela 4).

Tabela 4 – Número e tipo de exames complementares, por ano (2012 a 2019) (n=151).

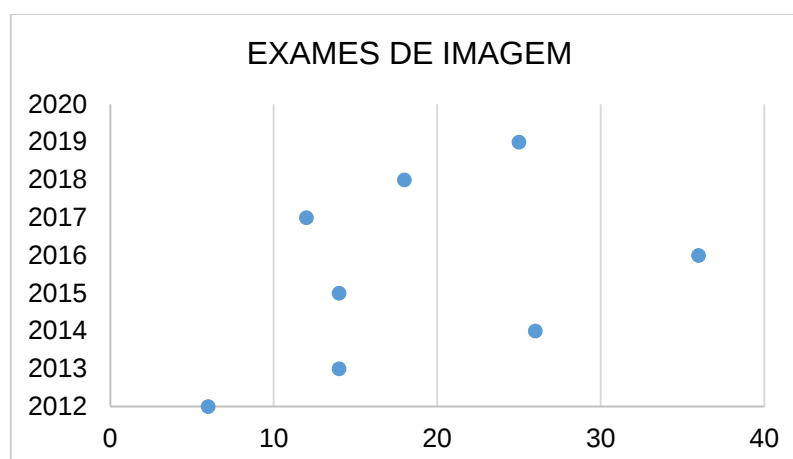
Exame	Número	%
Angiotomografia	2	1,32
Densitometria Óssea	1	0,67
Ecocardiograma	17	11,25
Eletrocardiograma	6	3,97
Eletroencefalograma	1	0,67
Esôfago-Estomago-Duodeno	9	5,96
Constratado		
Raio-X (Rx)	93	61,59
Rx Tórax	19 (20,43)	
Rx Membros	16 (17,20)	
Rx Mãos e punhos	21 (22,58)	
Rx Crânio	11 (11,83)	
Rx Coluna	10 (10,76)	
Rx Abdome	9 (9,67)	
Rx Quadril	4 (4,30)	
Rx Face	3 (3,23)	
Ressonância Nuclear Magnética	1	0,67
Tomografia de Crânio	3	1,98
Ultrassom (US)	18	11,92
US Crânio	2 (11,11)	
US Renal	6 (33,33)	
US Tireoide	4 (22,23)	
US Abdome	3 (16,67)	
US Pélvico	1 (5,55)	
US Bolsa escrotal	2 (11,11)	
Total	151	100

Fonte de dados: Relatório gerencial do CIMED-HCFMB, 2020.

Os exames com maior frequência são os Raios-X (61,6% do total), sendo mais frequente dentre eles o Rx de mãos e punhos para identificação da idade óssea (22,6% do grupo), seguido pelo Rx de tórax com 20,4%, importante para auxiliar no diagnóstico das malformações, principalmente cardíacas, e também de patologias frequentes nas faixas etárias atendidas pelo serviço (BASTA *et al.*, 2010; AMARAL *et al.*, 1995). O ultrassom correspondeu a 11,9% do total, sendo os mais frequentes o renal, o de tireoide e o de abdome total.

Não houve solicitação homogênea de exames entre os anos do estudo, com maior pico no ano de 2016, 2014 e 2019 respectivamente (gráfico 11), anos estes nos quais houve variação na composição da equipe assistente.

Gráfico 11 - Número de exames de imagem, por ano (2012 a 2019) (n=151).



Fonte de dados: Relatório gerencial do CIMED-HCFMB, 2020.

A coleta de alguns exames de sangue e de outros materiais ou tecidos biológicos, como saliva e raspado de mucosa oral recomendados por KIM *et al.* (2010c) foram realizados no Serviço de Pediatria Genética. Entre 2012 e 2019 foi realizada dosagem de alguns bioquímicos em 113 pacientes (14,1% do total), incluindo Sódio, Potássio, Uréia, Creatinina e o hemograma. A grande maioria dos pacientes não realizou esses exames devido à característica do SPG e à retaguarda especializada que os realiza para diagnóstico e terapêutica. Alguns destes exames são necessários para alguns atendimentos no Serviço como, por exemplo, em cardiopatias específicas de algumas crianças, exames de rotina para os que têm síndrome de Down e hemograma para qualquer criança ou adolescente com suspeita diagnóstica de anemia.

Santos & Dias (2005) concluiu que a assistência adequada a ser prestada à criança com malformação congênita, demanda, além de treinamento técnico, habilidade e sensibilidade da equipe multidisciplinar, o que a capacita para perceber e intervir na dimensão biopsicossocial e espiritual da criança e da família. É nesta busca que este Serviço se pauta e tenta avançar ano a ano, sendo este estudo de fundamental importância para o entendimento das lacunas e das suas potencialidades.

O impacto das anomalias congênitas no Brasil é reconhecido pelo Ministério da Saúde, entretanto, ainda há a necessidade de uma maior sensibilização dos órgãos competentes para ocorrência de mudanças significativas, havendo ainda carência de

ações governamentais assertivas direcionadas a estas afecções no Brasil (HOROVITZ *et al.*, 2005). Isto, acrescido à falta de geneticistas nos serviços de saúde e acesso adequado aos centros médicos capazes de absorver esta demanda, justifica as ações iniciadas em 2012 ainda no Ambulatório de Puericultura e Pediatria Social e ampliado com a criação do Serviço de Pediatria Genética do HCFMB.

Os desafios atuais são ampliar a capacidade diagnóstica e resolutive do Serviço com a busca por recursos para exames de maior complexidade e a ampliação da equipe. A busca da solução para estes problemas está em discussão com os gestores do HCFMB.

5.1.1. Crianças e adolescentes com síndrome de Down

A suspeição diagnóstica da SD pode ser realizada antes do nascimento, no período gestacional, pela observação de alterações fenotípicas e de outras características típicas no exame de ultrassonografia. Após o nascimento, o diagnóstico clínico da SD baseia-se no reconhecimento do fenótipo, caracterizado por: braquicefalia, face plana e redonda, pregas palpebrais oblíquas para cima, prega epicântica, sinofre, base nasal plana, protusão lingual, retrognatia, palato alto, pavilhão auricular pequeno, orelhas de implantação baixa, cabelo fino e liso, pescoço curto com excesso de tecido adiposo dorsal, prega palmar única, clinodactilia do 5º metacarpo, braquidactilia, pé plano, afastamento entre o 1º e 2º pododáctilos, hipotonia, frouxidão ligamentar, diástase dos músculos retos abdominais e hérnia umbilical, como mostra a figura 2 (BRASIL, 2012a; NDSS, 2020).

Figura 2 - Principais sinais dismórficos na SD, face, mãos e pés.



Fonte: DIRETRIZES DE ATENÇÃO À SAÚDE DE PESSOAS COM SD (SBP,2020).

Diante da suspeita do SD o diagnóstico deve ser em princípio clínico e não depender de exames genéticos. O cariótipo e outros exame que vierem a ser necessários para detecção de outras microduplicações, como por exemplo o 21q22 (hibridação *in situ* por fluorescência - *FISH*, e hibridação genômica comparativa - CGH por *microarray*) (PELLERI *et al.*, 2019), poderão ser realizados futuramente, com a recomendação de serem realizados durante o primeiro ano de idade. Eles são importantes para o adequado aconselhamento genético, uma vez que não é possível diferenciar clinicamente as crianças com a síndrome de Down por trissomia livre dos casos devidos a mosaico ou à translocação. Estes últimos têm risco de recorrência superior àqueles causados por SD livre (KIM *et al.*, 2010b).

As figuras 3 a e b, mostram as formas de não-disjunção e mosaicismo que geram embriologicamente a SD.

Figura 3 – a) Síndrome de Down causada por um erro na divisão celular - "não disjunção"; b) Divisão celular no mosaicismo (ou síndrome de Down de mosaico).

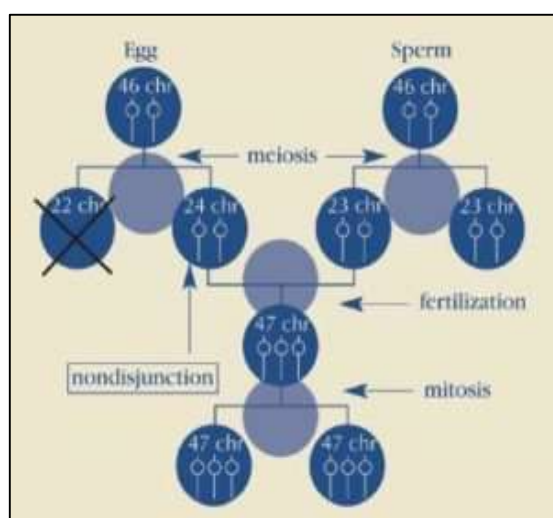


Fig.3a

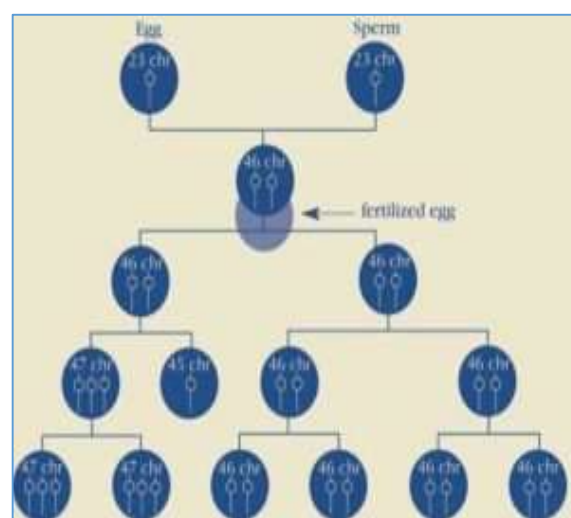


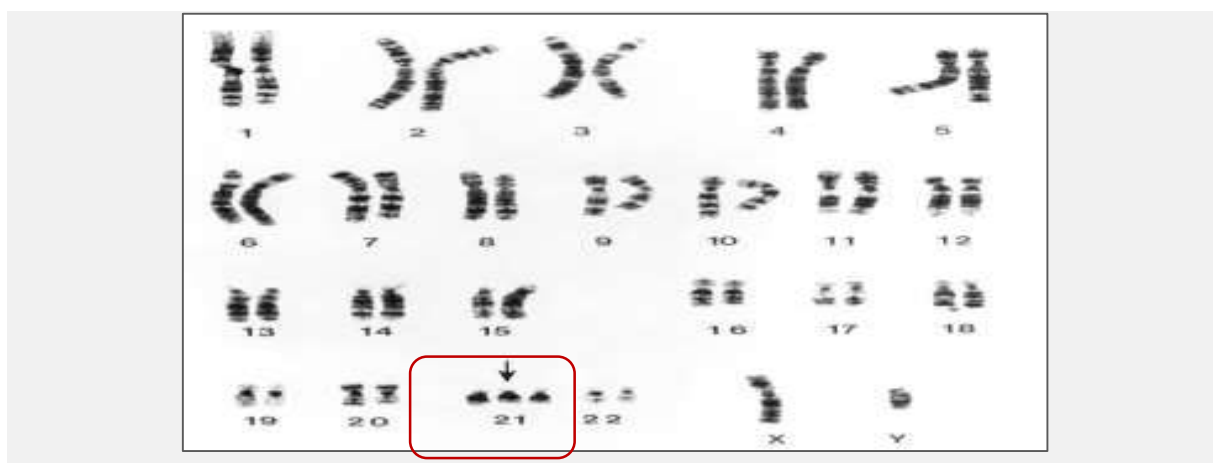
Fig.3b

Fonte: National Down Syndrom Society.

Legenda: 3a) A não disjunção resulta em um embrião com três cópias do cromossomo 21. Antes ou durante a concepção, um par de 21 cromossomos no esperma ou no óvulo falha em se separar. O cromossomo extra é replicado em todas as células do corpo; 3b) No mosaicismo há uma mistura de dois tipos de células, algumas contendo os 46 cromossomos usuais e outras contendo 47. As células com 47 cromossomos contêm um cromossomo extra 21.

Na SD, em cerca de 90% a 95% dos casos, há um cromossomo 21 extra (trissomia 21), que tipicamente tem origem materna, compondo assim 47 cromossomos (figura 4).

Figura 4 - Cariótipo com banda G, SD com trissomia livre 21, em sexo feminino.



Fonte: L.Willatt, East Anglian Regional Genetics Service/Science Photo Library.

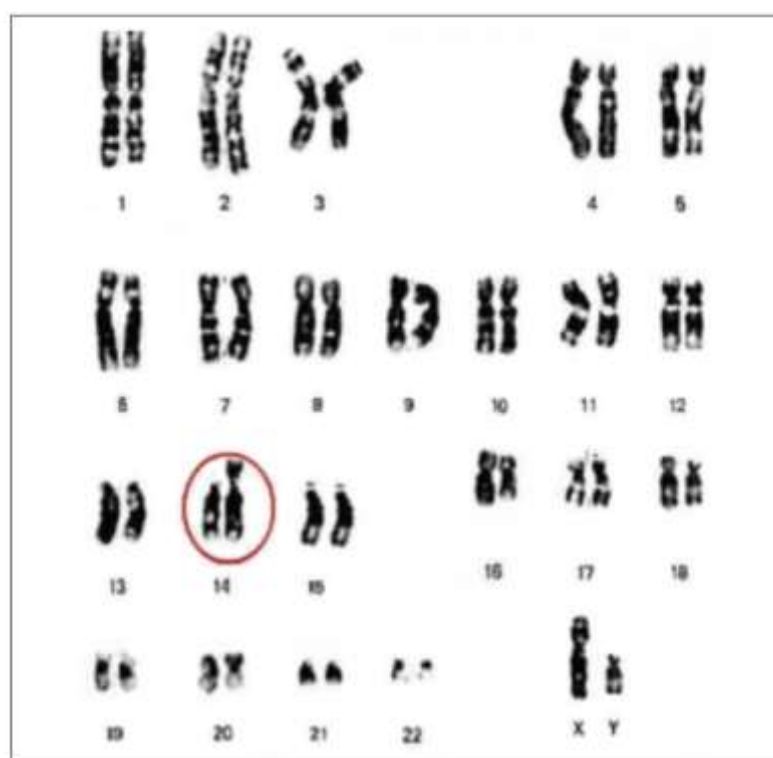
O mosaïcismo (46,XY/47,XY + 21 ou 46,XX/47,XX + 21), é a forma menos comum da síndrome de Down, e é responsável por apenas 1% de todos os que a tem. Pesquisas indicaram que indivíduos com síndrome de Down em mosaico podem ter menos características da síndrome do que aqueles com outros tipos de SD (NDSS, 2020). No entanto, generalizações amplas não são possíveis devido à grande variedade de habilidades que as pessoas com SD possuem e que podem também variar conforme o início da estimulação, e as oportunidades para o seu crescimento e desenvolvimento, o meio ambiente e problemas clínicos entre outros (SILVA e KLEINHANS, 2006).

A translocação é responsável por cerca de 4% dos casos de SD, o número total de cromossomos nas células permanece 46, no entanto, uma cópia completa ou parcial adicional do cromossomo 21 se liga a outro cromossomo, geralmente o cromossomo 14. A presença do cromossomo 21 extra completo ou parcial 21 causa as características da SD (KIM *et al.*, 2010c).

A translocação mais comum é a Robertsoniana $t(14;21)$ (14q;21q), que são rearranjos envolvendo dois cromossomos acrocêntricos, há deleção dos braços curtos (p) dos cromossomos e fusão dos braços longos (q) próximos à região dos

centrômero (figura 5), e ocorre entre 3% a 4% dos casos de SD, pode ser de ocorrência esporádica, em metade dos casos e portanto ambos os pais apresentam cariótipo normal, ou pode ser herdada de um dos pais, que apresenta fenótipo normal, 46 cromossomos e um deles com a $t(14,21)$. Os cromossomos mais frequentemente envolvidos nas translocações são o 14, 22 e o próprio 21. A descrição de cariótipo varia dependendo do cromossomo translocado ao cromossomo 21 (HOOK 1982, NUSSBAUM *et al.* 2008).

Figura 5 - Cariótipo com banda G, SD com Trissomia por Translocação Robertsoniana, 46,XY $t(14,21)(14q21q)$, em sexo masculino.



Fonte: Diretrizes de atenção à saúde de pessoas com SD (SBP,2020).

A natureza genética da SD, juntamente com o tamanho relativamente pequeno do cromossomo humano 21 (HSA21), incentivou os cientistas a buscar a completa caracterização desse cromossomo nos últimos anos. A sequência de DNA quase completa do braço longo (21q) do HSA21 foi determinada e publicada na *Nature* (HATTORI *et al.*, 2000), representando um avanço para a pesquisa em SD, ajudando muito na identificação de todos os genes e sequências não-codificantes de 21q (SOMMER, HENRIQUE-SILVA, 2008).

Um modelo para as consequências transcricionais da trissomia foi proposto por Fitzpatrick (2005), verificando que uma cópia extra dos genes HSA21 resultaria em um aumento de 1,5 vezes na expressão de muitos deles, alguns dos quais produzirão diretamente um efeito fenotípico e, embora isso ainda não tenha sido confirmado, alguns dos genes para os quais as evidências indicam superexpressão no cérebro nos com a SD (GARDINER e DAVISSON, 2000). Diante deste conhecimento sobre a expressão gênica do HSA21 e suas possíveis repercussões no cérebro e no organismo dos que tem a SD as consequências de um atraso em diagnóstico, adequado seguimento e orientação para a família podem causar déficits para nos que têm a SD.

Estudos de epigenética reiteram que os fatores ambientais interagem e podem modular os fatores genéticos, desta forma promovendo diferentes apresentações fenotípicas e clínicas das crianças com a SD, além dos polimorfismos dos genes HSA21 e não HSA21 (WISEMAN *et al.*, 2009). Portanto, se justifica o início do adequado seguimento destas crianças o mais precocemente possível.

Como já dito anteriormente para todas as crianças com afecções congênitas e genéticas e, para os que têm a SD também se recomenda que o cuidado em saúde siga as políticas norteadoras do Ministério da Saúde, com aplicação dos pressupostos da clínica ampliada, organização adequada do serviço e diretrizes para apoio à assistência integral. Assim, considero que a caracterização do cuidado a seguir, específico para os que têm a SD, descrita neste estudo é de fundamental importância para a avaliação e reorientação deste Serviço.

A tabela 5 apresenta que foram realizadas 332 consultas à estes pacientes, sendo 75 delas (22,6%) no período de 2012 a 2015, e 257 (77,4%) após 2016 ($p < 0,001$). Estas consultas foram relativas a 75 crianças e adolescentes, com 65,3% menores de um ano de idade e somente 5,3% acima de 10 anos ($p = 0,0221$), 20% iniciaram o seguimento entre 4 e 9 anos de idade.

O SPG iniciou o acompanhamento da maioria das crianças do estudo ainda no primeiro ano de vida (65,3%), uma porcentagem que indica um início de seguimento oportuno. Sabe-se que o desenvolvimento da criança com SD ocorre frequentemente com atrasos, por isso a importância do seguimento e da orientação ao familiar ainda

nos dois primeiros anos de vida, justificado também pela oportunidade de encaminhamento para as terapias complementares (fisioterapia, terapia ocupacional, fonoaudiologia, entre outras), tão logo se constate a necessidade (BONOMO e ROSSETI, 2010; PERERA, 2013). A inscrição precoce se justifica também para a realização de diagnósticos das comorbidades frequentes nos dois primeiros anos de vida, principalmente as disfunções tireoidianas e as cardiopatias, visando o adequado tratamento e seguimento destas patologias.

Tabela 5 - Caracterização das crianças e adolescentes com SD no período de 2012 a 2019 (n=75).

Variável	Frequência		
	N	%	P
Sexo			
Feminino	36	48,0	0,46
Masculino	39	52,0	
Faixa etária			
< 1 ano	49	65,3	0,0221
≥ 1 a 3 anos	7	9,3	
≥ 4 a 9 anos	15	20,0	
≥ 10 anos	4	5,3	
Procedência			
Botucatu	17	22,7	<0,001
Outros municípios do DRS-VI	54	72,0	
Não DRS-VI	4	5,3	
Início de seguimento			
2012-2015	33	44,0	0,30
2016-2019	42	56,0	

Fonte de dados: Relatório gerencial do CIMED-HCFMB, 2020.

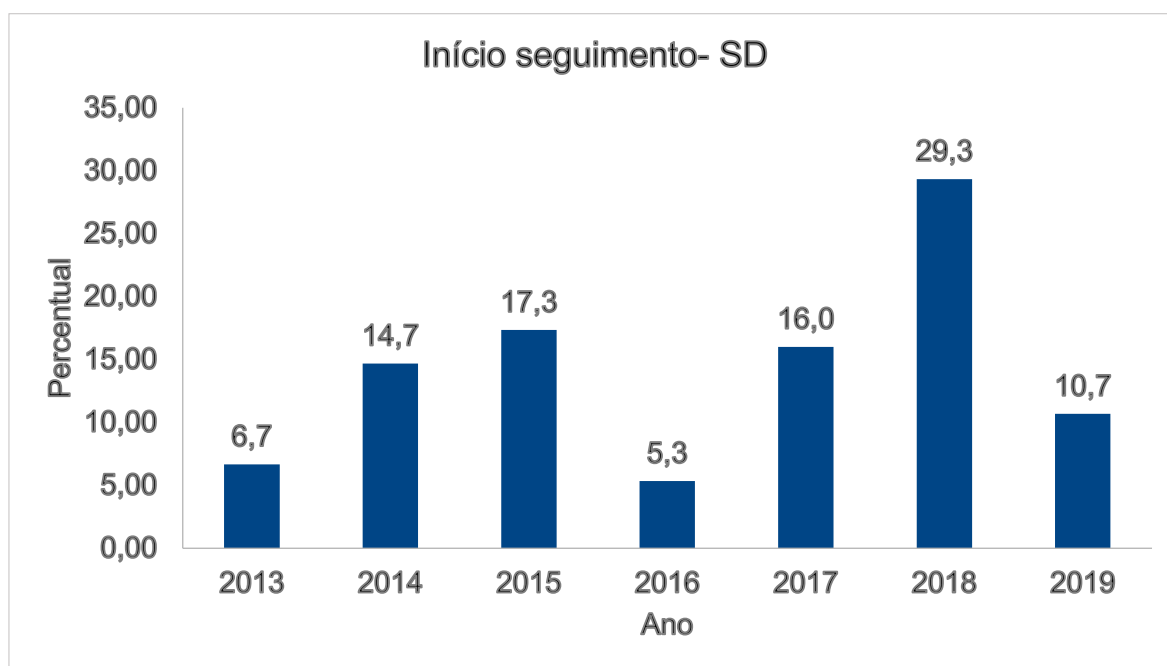
Verifica-se que 94,7% das crianças inscritas no SPG pertencem à regional de saúde para a qual o HCFMB é referência, sendo que 23,9% delas são do município sede e

76,1% dos demais municípios da região, o que confirma o Serviço como referência regional.

O início de seguimento de adolescentes no serviço por (5,32%) não deixa de ter a sua relevância, uma vez que neste período questões ligadas à qualidade de vida saudável, sexualidade, orientação vocacional e autonomia são preocupações importantes que necessitam de um adequado aconselhamento multiprofissional (RASKIN, 2020).

O gráfico 12 mostra a distribuição do início de seguimento (casos novos) com grande concentração nos anos de 2015 e, principalmente, em 2018, verificando-se uma diferença significativa ($p=0,002$).

Gráfico 12 - Distribuição do início do seguimento das crianças e adolescentes com SD, por ano (2013 a 2019) ($n=75$).



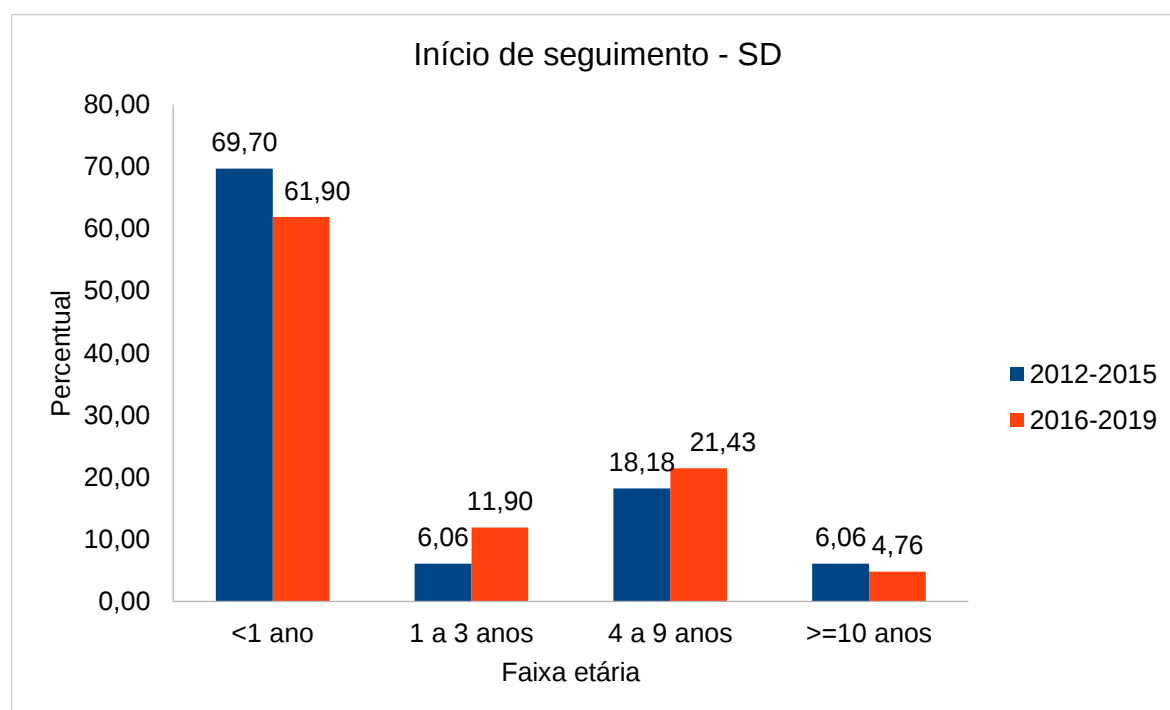
Fonte de dados: Relatório gerencial do CIMED-HCFMB, 2020.

Desde 2012 o SPG, ainda com o nome de Puericultura, iniciou o atendimento às crianças com a SD, inicialmente as encaminhadas do serviço de Neonatologia e das especialidades médicas, como a Cardiologia e a Endocrinologia Pediátrica, que realizavam o seguimento das comorbidades frequentes nestas crianças. No entanto, os diagnósticos, CID-10, não eram registrados como o correspondente à SD (Q90.9), e sim como sendo consulta de saúde da criança (Z00.1), o que justifica a ausência

de inclusões nesse ano e a possível redução em 2013. A inclusão de novos pacientes com SD cresce muito em 2014 e 2015 e se reduz em 2016. A partir de 2017 volta a crescer, quase dobrando em 2018. Consideramos que esse grande aumento de inclusão seja decorrente do aumento da capacidade de atendimento, com o aumento da equipe multiprofissional e principalmente do número de médicos do SPG.

O Gráfico 13 compara os dois períodos considerados no estudo, segundo faixas etárias, mostrando diferenças sem significância estatística nas faixas etárias ($p=0,80$).

Gráfico 13 - Distribuição do início do seguimento de crianças e adolescentes com SD, por período, 2012 – 2015 e 2016 - 2019 ($n=75$).



Fonte de dados: Relatório gerencial do CIMED-HCFMB, 2020.

Os resultados mostram que, apesar da criação e melhor estruturação do SPG a partir de 2016, o perfil do início do seguimento não se diferenciou do período anterior quando ainda não havia a caracterização efetiva do serviço como de Pediatria Genética.

Cabe aqui relatar como é realizada, no SPG, a avaliação destas crianças e do seu

crescimento. A referência para o seguimento de rotina das crianças e dos adolescentes com a SD no SPG são as Diretrizes do Ministério da Saúde e da Sociedade Brasileira de Pediatria (BRASIL, 2012a; SBP, 2020), que orienta e qualifica as ações e serviços em sete eixos estratégicos, dentre eles o da promoção e acompanhamento do crescimento e do desenvolvimento integral, disponibilizando a “Caderneta de Saúde da Criança” (BRASIL, 2018). Dentro desta proposta, desde 2017 o Serviço adotou as curvas específicas para a SD seguindo recomendações atuais do *Center of Diseases Control and Prevention* dos Estados Unidos (CDC, 2015). Estas curvas foram desenvolvidas pelo grupo de estudos *Down Syndrome Growing Up* (DSGS) num estudo longitudinal e multicêntrico, com gráficos de peso, estatura e Índice de massa corporal (ZEMEL *et al.* 2015) e são de fácil acesso em computadores e celulares através de aplicativos gratuitos disponíveis.

Entre os exames solicitados rotineiramente para os que têm a SD está o cariótipo. Dos 33 cariótipos que constam no sistema do HCFMB, 31 foram compatíveis com a Trissomia do cromossomo 21 (93,9%), e dois (6,1%) com Mosaico, percentual acima do esperado conforme mostra a literatura (GARDNER, SUTHERLAND, 2004; PAPAVALASSIOU *et al.*, 2009; KIM *et al.*, 2010b).

O Cariótipo é um exame solicitado ou checado rotineiramente no Serviço para todas as crianças e adolescentes com SD que realizam o seguimento. A diferença entre os pacientes com resultados destes exames e o total dos pacientes acompanhados no Serviço é porque alguns deles já chegaram com o diagnóstico confirmado por exames não realizados no HCFMB e, portanto, não constantes no Sistema de Informações que gerou os dados aqui apresentados. Há alguns exames realizados no Serviço que foram entregues impressos e, equivocadamente, não tiveram seus resultados lançados no sistema de informações, podendo estar anotados nos registros das consultas no PEP-MV, que não foram objeto de levantamento de dados do estudo.

O início de precoce do seguimento da criança, além de promover o adequado seguimento dela, é também relevante para o aconselhamento genético do casal, que deve sempre ser feito por equipe multidisciplinar com o pediatra e com o geneticista, sempre que possível, seguindo padrões técnicos e éticos (BRUNONI, 2013). Como a maioria dos resultados dos cariótipos deste estudo constataram, a trissomia livre do 21 aumenta gradativamente o risco de recorrência conforme o avanço da idade

materna. A mulher que engravida aos 30 anos tem um risco de ter uma criança com SD de 1/959; já a que engravida aos 40 anos tem um risco de 1/84 de que nasça uma criança com SD (MORRIS *et al.* 2005). Na amostra das mães entrevistadas neste estudo (n=22) a idade materna variou entre 23 a 43 anos, sendo que nove delas estavam acima de 40 anos (40,9%), corroborando o aumento de probabilidade relacionado à idade materna.

A tabela 6 mostra as especialidades que realizaram consulta aos pacientes com SD do SPG entre 2012 a 2019.

Tabela 6 - Consultas de especialidades do HCFMB, realizadas por crianças e adolescentes com SD entre 2012 a 2019.

Especialidade	Total	
	N	%
Acupuntura	6	2,64
Cardiologia pediátrica	47	20,71
Endocrinologia pediátrica	32	14,10
Fisioterapia	11	4,85
Fonoaudiologia	1	0,44
Gastroenterologia pediátrica	14	6,19
Homeopatia	37	16,30
Imunologia	1	0,44
Medicina do Adolescente	2	0,88
Nefrologia pediátrica	1	0,44
Neonatologia	8	3,52
Neurologia	4	1,76
Odontologia	4	1,76
Ortopedia	3	1,32
Otorrinolaringologia	6	2,64
Pneumologia pediátrica	2	0,88
Psiquiatria	2	0,88
Terapia Ocupacional	46	20,26
Total	227	100

Fonte de dados: Relatório gerencial do CIMED-HCFMB, 2020.

Um atraso global no desenvolvimento da criança com a SD, é esperado, afetando os domínios motor, da linguagem, pessoal-social e cognitivo. Ademais, os recém-nascidos com a SD frequentemente apresentam várias complicações, incluindo malformações cardíacas congênitas, manifestações gastrointestinais, perda auditiva, anormalidades hematológicas, apneia obstrutiva do sono, distúrbios oftalmológicos, hipotireoidismo congênito e hipotonia (BRASIL, 2012a; SBP, 2020). Portanto, é necessário o seguimento e terapia multiprofissional e especializada para ampliar a capacidade de resposta e propiciar melhor qualidade de vida e aprendizado destas crianças e adolescentes assim, foram realizadas 227 consultas especializadas por estes pacientes envolvendo 18 especialidades, sendo 75% (170) destas no período de 2016 a 2019 [dado não apresentado em tabela, e estatisticamente significativo ($p < 0,001$)]. A Cardiologia pediátrica foi a que teve a maior frequência, praticamente a mesma da Terapia Ocupacional, seguidas por Homeopatia e Endocrinologia pediátrica.

Os defeitos cardíacos ocorrem em 40% das crianças afetadas com a SD, destacando-se como mais frequentes o defeito do Septo atrioventricular (33%); a comunicação interventricular (33%); a comunicação interatrial (10%); a tetralogia de Fallot (7%) e a persistência do canal arterial (3%) (HUNTER, 2001). Sendo assim justificado que a especialidade mais frequente seja a Cardiologia pediátrica com 20,71% dos pacientes em seguimento conjunto com o SPG.

A frequência esperada de alterações endocrinológicas em crianças com SD varia de 15% a 70%, sendo as disfunções tireoidianas de 4% a 18%, entre elas o hipotireoidismo congênito ou adquirido (ROIZEN, PATTERSON, 2003), motivo pelo qual o seguimento com a Endocrinologia pediátrica foi responsável por 14,1% de crianças e adolescentes em seguimento.

Um dado interessante, e talvez mais peculiar relacionado ao HCFMB e ao Serviço, foi a frequência de atendimentos conjuntos com a Homeopatia (16,3%). A Homeopatia é uma especialidade médica reconhecida desde 1980 pelo Conselho Federal de Medicina (CFM, 1980) e faz parte das PNCS (TEIXEIRA *et al.*, 2005). Alguns estudos têm indicado que quanto mais cedo se iniciar o tratamento homeopático, melhor a

evolução e mais rápido o retorno à situação almejada, que se torna visível a todos com aumento da concentração, melhora do aprendizado e memória, maior facilidade na leitura e escrita, controle dos esfíncteres e equilíbrio hormonal para o crescimento e desenvolvimento integrais. Há alguns relatos de melhora nos distúrbios do sono, roncos noturnos e redução da ansiedade (PIRES, 1995; OBERAI *et al.*, 2013, RINCON, 2015). Pela disponibilidade dessa especialidade no HCFMB foi oferecido aos pais e muitos aceitaram iniciar esta terapia complementar.

Uma conduta preconizada durante as consultas no SPG é a avaliação da saúde bucal. Enquanto em crianças vários estudos demonstram uma baixa prevalência de cáries, nos adolescentes, a prevalência da doença periodontal é de 30% a 40% (REULAND-BOSMA e VAN DIJK, 1986; MACHO *et al.* 2013). Apesar da disponibilidade de atendimento odontológico no HCFMB a recomendação e o encaminhamento para o serviço odontológico na cidade de origem são sempre enfatizados, pois normalmente são crianças e adolescentes em sua maioria colaborativos com o atendimento, tornando possível a realização dos atendimentos na APS. Isso pode explicar o baixo atendimento odontológico no HC.

Diversas alterações do sistema imunológico conferem a essas pessoas maior suscetibilidade a infecções e doenças autoimunes (KUSTERS *et al.* 2009), porém apesar disto, no estudo a frequência de seguimento com a Imunologia foi bem baixa (0,4%).

Entre as especialidades não médicas as mais frequentes foram a Terapia Ocupacional (20,3%) e a Fisioterapia (4,8%), importantíssimas para promoção do pleno desenvolvimento destas crianças e na prevenção de maiores complicações relacionadas à hipotonia que é uma característica da SD. A hipotonia muscular está relacionada com a redução da força em crianças e adolescentes com SD. Ela se manifesta ainda na fase intrauterina e mantém-se após o nascimento de forma moderada, podendo ser acompanhada de hiporreflexia (CORREA *et al.*, 2011). Essa hipotonia é uma das principais causas das disfunções motoras e, conseqüentemente, da alteração no controle postural das crianças com síndrome de Down (MAZZONE *et al.*, 2004). Sua correção depende de uma integração contínua entre o sistema sensorial e o motor, sendo adequado o início da estimulação o mais precocemente

possível para que a criança com SD atinja os marcos adequados para o seu desenvolvimento.

Estudos pioneiros demonstraram que crianças com SD têm dificuldades maiores para evoluir na aquisição de habilidades motoras do que as que não tem a SD (CARR, 1970; MELYN e WHITE, 1973). Segundo estudo realizado por Pueschel (1990) pode-se observar os seguintes marcos em relação ao desenvolvimento motor na criança com SD: sentar de forma independente entre 6 e 28 meses; ficar de pé entre 11 e 42 meses; e deambular entre 12 e 65 meses.

No período analisado (2012 a 2019) se verificou que a maior porcentagem das crianças iniciou o seguimento no SPG e no HCFMB ocorreu no primeiro ano de vida. O acompanhamento foi associado a seguimentos em terapias em serviços apropriados para esta estimulação em seus municípios, muitos deles em APAE (Associação de Pais e Amigos de Excepcionais), como veremos a seguir na análise das entrevistas com os cuidadores. Essa integração de cuidados com instituições externas ao HC, faz com que a oportunidade de avanços no desenvolvimento da criança seja viabilizada.

Importante pontuar que o nível de complexidade no qual o HCFMB está inserido no Sistema de Saúde garante a possibilidade da atuação multiprofissional e especializada para as crianças e os adolescentes incluídos. Porém, de forma alguma a APS deve estar isenta de manter o seguimento destas e de suas famílias. Segundo as recomendações do PNAISC as Unidades Básicas mantêm a sua relevância fundamental no cuidado a todas as crianças e adolescentes devido às suas características, dentre elas a territorialidade e a proximidade com equipamentos sociais próximos à residência das famílias, o que lhes dá melhores condições de construir vínculos duradouros (BRASIL, 2018). No caso dos que tem síndromes congênitas e genéticas as UBS devem atuar em sinergia com o SPG para acompanhamento e auxílio mútuo na atenção integral desses pacientes (CAMPOS 2016, BRASIL, 2011). As mudanças de 2017 na Política Nacional de Atenção Básica – PNAB (MELO *et al.*, 2018) trazem algumas dificuldades para isso, mas este seria um outro capítulo para discussão, fora do foco desta tese.

Na busca pela percepção dos sujeitos envolvidos no SPG foi realizado um estudo qualitativo, com resultados apresentado a seguir.

5.2. Identificação e caracterização dos sujeitos entrevistados

Apesar de terem natureza distinta as pesquisas quantitativas e qualitativas se complementam. Enquanto a quantitativa se baseia em dados quantificáveis a qualitativa busca a singularidade e significados dos sujeitos e sua dimensão sociocultural (MINAYO, 2017).

Com este objetivo foram realizadas algumas entrevistas neste estudo buscando identificar a percepção sobre o papel do Serviço de Pediatria Genética em três dimensões: na formação de médicos residentes de pediatria; no entendimento das funcionárias sobre o Serviço, seus pacientes e a contribuição para as crianças e seus cuidadores; e a importância do SPG para os cuidadores.

5.2.1 Residentes de pediatria

Dos dez residentes entrevistados dois eram do primeiro ano, quatro do segundo e quatro do terceiro ano do PRMPed. Somente dois eram do sexo masculino, a idade variou entre 26 e 30 anos, e eles estagiaram no SPG entre 2017 e 2019. Uma das residentes desenvolveu pesquisa com os pacientes do Ambulatório de Puericultura Genética. Entre os entrevistados oito (80%) deles já haviam realizado atendimento pregresso à pacientes com afecções congênitas, e a totalidade deles prestou assistência às crianças ou adolescentes com síndromes ou afecções congênitas após ter estagiado no SPG.

Estes estágios realizados pelos residentes respondem, portanto, a uma demanda na formação pediátrica, conforme proposto pelo Consórcio Global de Educação Pediátrica (GPEC), visando uma maior homogeneidade na formação de pediatrias na América Latina, que propõe a inclusão da Pediatria Genética na grade curricular, incentivando assim, na construção de projeto político-pedagógico um tema condizente com a necessidade da sociedade contemporânea para a sua inserção como estágios curriculares (VAZ e CAMPOS Jr., 2015).

5.2.2 Funcionárias do Ambulatório de Pediatria

As quatro funcionárias que trabalham no Ambulatório de Pediatria são mulheres, representando, portanto 100%. A idade das funcionárias variou entre 49 e 53 anos de idade, três são, e exercem a função, de técnicas de enfermagem, e uma é assistente

operacional I (com formação em Técnica de enfermagem). Quanto ao tempo de atuação na profissão, este variou entre 24 a 32 anos (média de 21 anos), e no Ambulatório de Pediatria entre 3 e 9 anos (média de 5,7 anos).

A feminização encontrada entre os médicos residentes e as profissionais entrevistadas, é um aspecto relevante que vem sendo discutido e demonstrado na literatura nas profissões da área da saúde (PINTO *et al.*, 2010). Este fenômeno também foi constatado ainda no período da graduação em saúde (COSTA *et al.*, 2010). Fatores como a expansão e a elevação dos níveis de escolaridade e instrução, acrescidos da redução das taxas de fecundidade, são razões que impulsionaram a mulher para o mercado de trabalho remunerado. Acredita-se também que as mudanças econômicas ocorridas no Brasil, ao longo de décadas passadas, propiciaram a formação de um mercado de trabalho aberto para a mulher, principalmente no setor terciário da economia, fato que permitiu o seu avanço atual para outras instâncias e setores (COSTA *et al.*, 2013).

5.2.3 Cuidadores

A caracterização dos cuidadores entrevistados é mostrada na tabela 7. Foram entrevistados 44 cuidadores, sendo 22 de crianças e adolescentes com a SD e 22 com outras afecções congênitas, ou investigação diagnóstica no SPG.

As mães foram majoritariamente as cuidadoras entrevistadas (93,2%). Sendo 22,72% procedentes de Botucatu e com idade igualmente distribuída entre 22 e 34 anos, e entre 35 e 50 anos.

O ensino médio completo foi o nível de escolaridade mais frequente 47,7%, e 11,4% cursaram o ensino superior. A maioria das entrevistadas (52,8%) não trabalhava fora de casa, e a grande porcentagem delas (80,9%) não era o principal provedor financeiro da família.

Tabela 7 – Caracterização demográfica dos cuidadores entrevistados, 2019 (n= 44).

Variável	Frequência (n)	%
Sexo		
Feminino	42	95,4
Masculino	2	4,5
Faixa etária		
22 a 34 anos	21	47,7
35 a 50 anos	20	45,4
51 anos e mais	3	6,8
Procedência		
Botucatu	10	22,7
Demais cidades	34	77,3
Entrevistado		
Mãe	41	93,2
Outros	3	6,8
Maior escolaridade referida		
Ensino fundamental incompleto	9	20,4
Ensino fundamental completo	2	4,5
Ensino médio incompleto	7	15,9
Ensino médio completo	21	47,7
Ensino superior	5	11,4
Trabalho fora de casa		
Não	25	52,8
Principal provedor de renda		
Não	34	80,9

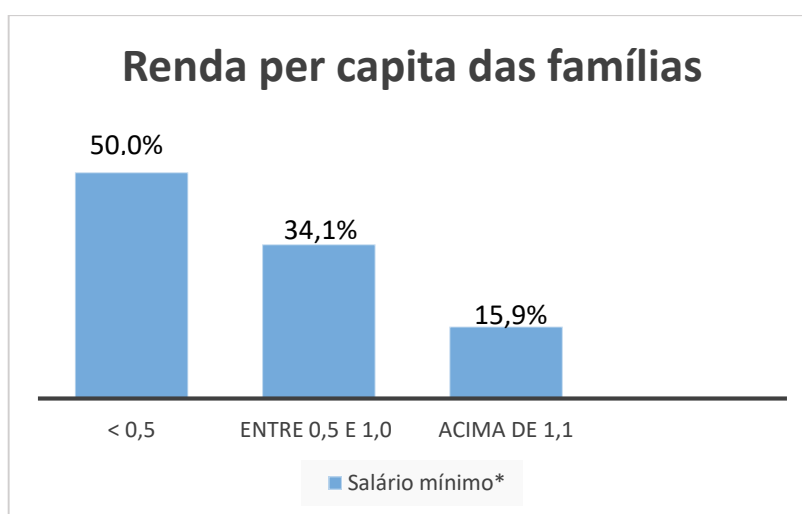
Dados do censo do Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE) de 2010 mostram que no Brasil, o nível de instrução da população aumentou, sendo em torno de 50,2% o percentual de pessoas sem instrução ou com o fundamental incompleto

(que antes era de 65,1%), e o nível superior completo aumentou de 4,4% para 7,9% (IBGE, 2010).

Porém, segundo dados da PNAD (2019) e do Censo de 2020, o nível de escolaridade dos cuidadores entrevistados assemelham-se aos encontrados na população brasileira, sendo 46,6% da população como ensino fundamental, 48,8% com ensino médio, e 17,4% com ensino superior.

A grande maioria das famílias (84,1%) tem como rendimento domiciliar per capita (RDPC) menor que um salário mínimo, sendo que metade das famílias apresentam uma renda menor que 0,5 salário mínimo por pessoa, representando na época do estudo um valor menor que R\$ 500,00 per capita (gráfico 14), renda está abaixo da RDPC da região na qual Botucatu está inserida, que tem como média 2,6 salários mínimo (IBGE, 2020).

Gráfico 14 - Faixa de renda per capita dos cuidadores, com base no salário mínimo vigente, 2019 (n=44).



* Referência do ano de 2019 (R\$ 998,00).

Segundo dados de 2009 do Instituto de Pesquisa Econômica Aplicada (IPEA) a pobreza no Brasil diminuiu em oito anos (2002 a 2009), mas ainda se mantém concentrada e mostrando desigualdades principalmente no Norte e Nordeste. A parcela da população brasileira com renda menor que um salário mínimo diminuiu de 71% para 58% neste período.

E, de acordo com o levantamento, em 2004, 51,3 milhões de brasileiros (equivalente a 29% da população) viviam com RDPC igual ou maior do que um salário mínimo. Em 2009, haviam 77,9 milhões de pessoas (ou 42% da população) que viviam com esta renda mensal. Entretanto, em 2009, o IPEA ainda identificou 107 milhões de brasileiros vivendo com menos um salário mínimo (sm). Segundo este estudo são considerados vulneráveis os que tenham RDPC entre 0,25 e um salário mínimo, sendo pobres os com renda entre 0,15 e 0,25 salário mínimo per capita (IPEA, 2020).

Desta forma, as crianças do estudo estão inseridas em famílias em condição de vulnerabilidade, e quase 50% delas em situação de pobreza ou próxima dela e, com RDPC bem abaixo do esperado para a região de Botucatu, que, segundo os dados do IBGE de 2019, tem uma renda per capita em torno de 2,9 a 2,0 sm (CIDADES, 2022). E, o nível de educação semelhante ao da população brasileira, e, sendo cuidados por mulheres que não trabalham fora do domicílio

Diante desta comprovação, o SPG, para além dos cuidados das patologias e morbidades das crianças e adolescentes, percebe o apoio à família como importante na linha do cuidado, dando suporte psicossocial e informacional a esses familiares, conceito reforçado pelo princípio da integralidade do SUS (BRASIL, 1988), possibilitando que haja uma rede de apoio que esteja pronta para acolher esta criança, que vai exigir algumas especificidades em suas necessidades. Sendo assim justificada a equipe multiprofissional atuante nos ambulatórios composta por assistente social e psicóloga.

O estudo de Rocha (2018), mostra que um filho com SD exige mais investimentos da família, repercutindo diretamente na dinâmica familiar e na dificuldade de adaptação, o que pode levar a uma situação de estresse, definido como um desequilíbrio que ocorre quando os pais avaliam que os recursos que dispõem são insuficientes para lidar com as exigências de seu compromisso com o papel parental, podendo influenciar negativamente na relação entre o cuidador e a criança, sendo esta situação muitas vezes até mais ampla quando se trata de famílias com crianças e adolescentes com síndromes genéticas ou afecções congênitas.

A rede de apoio ao cuidado é muito importante para o bom crescimento e desenvolvimento destas crianças, bem como é fundamental para os cuidadores. Dos

entrevistados somente três (6,8%) disseram não ter nenhum apoio para o cuidado com a criança/adolescente; a família e a escola foram os mais citados entre as entrevistadas (tabela 8).

O número de serviços frequentados habitualmente, para estimular ou acompanhar a saúde e/ou a educação destas crianças e adolescentes, variou entre um a cinco com média de três serviços, sendo uma variação entre um a quatro para o cuidado de Saúde (média de dois) e de zero a três para a Educação (média de um), a tabela 8 mostra o detalhamento destes.

Tabela 8 - Rede de apoio referidas para o cuidado contínuo, 2019 (n= 44).

Variável	Frequência (n)	%
No cuidado contínuo		
Familiar	35	79,5
Escola	26	59,1
Igreja	2	4,5
Social	4	9,1
Financeiro	19	43,2
Número pessoas		
Nenhum	7	15,9
Até dois	29	65,9
3 ou mais	8	18,2
Serviços		
APAE*	17	38,6
Unidade Básica de Saúde	11	25,0
Profissionais da saúde[#]		
Fisioterapeuta	18	40,9
Terapeuta ocupacional	17	38,6
Psicólogo	6	13,6
Fonoaudiólogo	24	54,5

* APAE = Associação de Pais e Amigos de Excepcionais.

[#] Serviços externos ao HCFMB

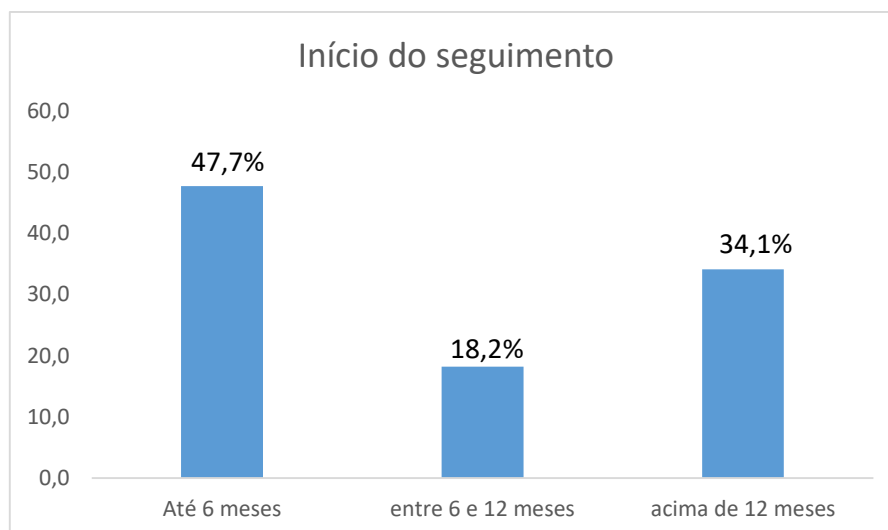
Um desafio enfrentado pelos familiares cuidadores para além da condição socioeconômica já discutida, é o acesso à rede de saúde para o atendimento da criança e a centralização da responsabilidade pelo cuidado sobre a mulher,

evidenciando a condição de gênero associado ao cuidado à criança como uma tarefa predominantemente feminina. A fragilidade financeira pode ser decorrente também pelo não trabalho fora do lar, da cuidadora – mãe, pela necessidade de realizar o cuidado e, diante da exigência do grande investimento para este, com estas crianças e adolescentes, o Estado, porém deve ser uma fonte de apoio à estas famílias, o que nem sempre ocorre (WONG, 1999; O'BRIEN, 2001; LIRA, 2005, VERNIER e CABRAL, 2006).

A idade no início do seguimento, das crianças cujos cuidadores foram entrevistados foram predominantemente menores de um ano de idade (65,9%), com quase 50% antes dos 6 meses de idade, como mostra o gráfico 14. Este dado corrobora os achados da análise qualitativa dos dados descrita anteriormente, já discutido do ponto de vista de oportunidades para a melhoria no desenvolvimento e crescimento da criança.

Um outro olhar importante sobre este dado volta-se sobre a saúde mental e a relação entre a mãe e o bebê, de suma importância sempre, e ainda maior, em se tratando de crianças com afecções congênitas e/ou malformações, pois segundo Winnicott (1956) e Cramer e Palacio (1993), as transformações necessárias as quais a mãe precisa passar para poder se vincular e cuidar de seu bebê através da “preocupação materna primária” ou “revolução pós-parto” devem ser acompanhadas pelo profissional de saúde, principalmente o pediatra, com intervenções precoces e orientação inicial da família, assim que necessárias.

Gráfico 15 – Idade no início do seguimento no Serviço, segundo relato dos cuidadores, 2019 (n=44).



A partir dos dados do gráfico 15, verifica-se que para a maioria dos entrevistados, a confirmação diagnóstica das crianças ocorreu até o segundo ano de vida. Importante ressaltar, que pode tratar-se de um diagnóstico de síndrome ou alteração congênita, ou até mesmo de ausência destas, não sendo considerado este diferencial na entrevista realizada.

Condes (2016) considera que “um filho comporta múltiplas expectativas, projeções e idealizações dos pais”. E, Freud (1996), afirma que há uma perfeição e uma onipotência na criança, a partir do amor parental, que a afasta ilusoriamente, dos defeitos, malformações, deficiências e limites, e quando um filho adoece ou não corresponde a este ideal esta fantasia parental é abalada, significando uma falha, impotência ou imperfeição dos pais.

Assim, o momento de buscar e encontrar o diagnóstico é bastante delicado, pois deve gerar um momento de luto nos pais, pelas perdas que este diagnóstico trará para a criança e para eles próprios. Klaus e Kenner (1992) descreveram uma sequência de reações emocionais previsíveis diante do diagnóstico de um filho com malformação: choque, negação, tristeza e raiva, equilíbrio e reorganização. Assim, a busca e o encontro do diagnóstico devem seguir um fluxo que consiga equilibrar toda esta difícil situação do ponto de vista psicológico para as famílias.

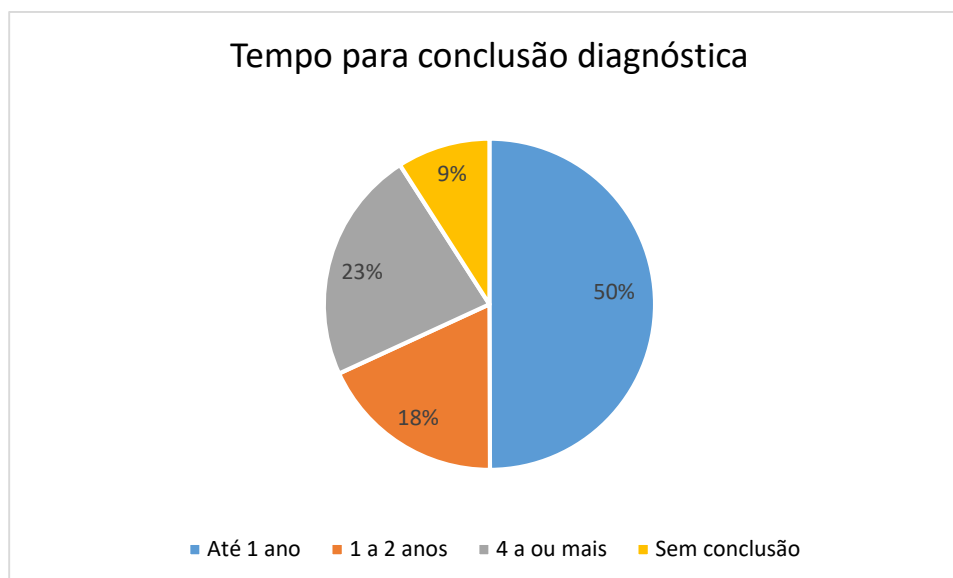
Do outro lado desta comunicação está o profissional de saúde, o médico pediatra, emissor destas notícias e diagnósticos. E o foco na cura, no salvar vidas, traz em si

uma visão onipotente e que muitas vezes é tomada como uma missão pelos médicos. Sendo o contrário, a não realização adequada do diagnóstico, uma perda, uma experiência que pode trazer uma sensação de incompetência e de sentimento de culpa. A atuação do profissional da saúde, em especial do médico, coloca-o diante de seus limites técnicos, relacionais e pessoais. Diante disto iniciam-se também por parte destas algumas reações de defesas psíquicas, como a banalização da situação, a negação de sentimentos e até a dissociação dos afetos. O equilíbrio na comunicação e na interlocução é o grande desafio da situação (CONDES, 2016) para os profissionais de saúde que atuam no SPG também.

Segundo Winnicott (1988), esse diagnóstico e as conversas com os profissionais de saúde tem um grande impacto para os pais, sendo de grande importância para a promoção do vínculo entre a mãe e o bebê e para determinar o “investimento” que será feito à esta criança, para a promoção do seu desenvolvimento e de seu crescimento. Considerando a necessidade de o mais breve possível iniciar as terapias de apoio, para a estimulação destas crianças com afecções congênitas, o início precoce do seguimento é muito relevante e deve focar o desenvolvimento global (PERUZZOLO *et al.*, 2015), uma vez que não deve perder o rico período da neuroplasticidade cerebral, com impactos na citoarquitetura cerebral e por consequente nas capacidades dos adultos (GONÇALVES, 2009), acrescido das interferências do meio ambiente sobre o desenvolvimento do bebê logo ao nascer (LAZNIK, 2013, p.93).

Porém, o fato da dificuldade na realização do diagnóstico etiológico, que remete especificamente a origem do problema, numa dimensão biológica, genética ou neurológica, não deve ser um fator limitante a elaboração de uma linha de cuidado e proposta terapêutica para a criança e à família, uma vez que nem sempre haverá esta resposta e o tempo para este é muito variável, como mostrado no gráfico 16 os dados do SPG através das entrevistas realizadas.

Gráfico 16 - Tempo para a conclusão diagnóstica, segundo relato dos cuidadores, 2019 (n=44).



No SPG, segundo os relatos das entrevistas com os cuidadores, 9% não conseguiram elucidação diagnóstica, quanto a etiologia, e os outros 68% ocorreram majoritariamente entre 1 e 2 anos após início do seguimento no Serviço.

Para Franco (2016), o modelo de abordagem etiológica prevalece muitas vezes nas avaliações. Já o diagnóstico sindrômico aborda a problemática das perturbações do desenvolvimento de outro ponto de vista: o da descrição dos elementos característicos e comuns, mais frequentes numa determinada população. O preponderante passa a ser a dimensão dos sinais, sintomas ou características (comportamentais ou morfológicas) comuns, mesmo que, como muitas vezes, não se conheça a etiologia. A descrição dos quadros típicos, bem determinados e fechados, possibilita a compreensão de determinadas problemáticas e a procura de intervenções eficazes e de forma mais oportuna.

Assim sendo, a mudança da abordagem diagnóstica para uma abordagem funcional, mais do que uma ruptura, é um movimento de complementaridade na intervenção oportuna (e precoce) no desenvolvimento infantil. A Classificação Internacional da Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF) – da Organização Mundial da Saúde (WHO, 2001; 2007), enfatiza também nesse mesmo sentido, a funcionalidade mais do que a etiologia do problema. Assim como os movimentos que, na educação, se

utilizam desta perspectiva nas necessidades educativas especiais, contrapondo-se ao modelo de caracterização etiológico.

Sendo assim, indica-se aqui uma importante mudança para o qual este SPG terá de avançar na sua organização, uma vez que está muito preocupado e atento aos registos de diagnósticos etiológicos (CID-10) e menos aos diagnósticos funcionais. Mesmo que na prática atue com ênfase na (dis) funcionalidade para o início da intervenção precoce e na inserção educacional das crianças e adolescentes atendidos.

5.3. Entrevistas: conteúdos e significados

Neste tópico serão apresentados os resultados e a discussão das entrevistas realizadas, conforme instrumentos no anexo D, e as transcrições no apêndice A.

A análise foi realizada seguindo a técnica de conteúdo de Laurence Bardin (2004), com leituras sucessivas até atingir núcleos de sentido e subnúcleos dos mesmos, sendo efetuadas várias leituras de cada resposta. Ao final foram construídas seis categorias temáticas, mesclando as falas dos sujeitos entrevistados: cuidadores, médicos residentes e funcionárias.

Considera-se que houve encontro dos significados dos conteúdos das falas, e que a riqueza desta análise conjunta trará contribuições para o entendimento e o aprimoramento deste Serviço.

1. Oportunidades propiciadas

O Brasil está passando por um momento de transição epidemiológica, com o aumento das doenças de etiologia genética como causas de morbimortalidade, sendo necessária a inclusão dessas condições para o conhecimento e o planejamento na gestão da saúde pública (CORREIA *et al.*, 2011). O Sistema Único de Saúde (SUS) e, portanto, seus serviços, trazem elementos no sentido de demonstrar a intrínseca associação entre as estruturas de formação e as de incorporação dos profissionais no mundo do trabalho (BRASIL, 1990).

Assim, os médicos residentes de pediatria, em suas falas, trouxeram a oportunidade de contato com crianças com afecções congênitas e com suas famílias, como um benefício na sua formação, proporcionado pelo SPG. Este realmente foi desde o início um grande objetivo do Serviço, que os alunos pudessem aprimorar seu olhar e melhorar a capacidade de reconhecer sinais que possam auxiliar no diagnóstico destas crianças e adolescentes.

“... a gente entra em contato com muitas alterações diferentes, né, tanto faciais quanto do restante do corpinho, das mãos, dos pés, da marcha, é, coisas que a gente tem que ficar mais... é... depois de passar no ambulatório, a gente fica mais atento pra juntar uma coisa com a outra e

realmente pensar em alguma síndrome. Acho que essa é a principal contribuição. ” (E 8)

Sabe-se que uma suspeita diagnóstica é o primeiro ponto para o desencadeamento de ações que possibilitem o cuidado integral à criança. Possibilita o avanço da investigação diagnóstica e, no tocando às síndromes, significa também o início do encaminhamento para equipe multiprofissional visando a estimulação oportuna e a redução de déficits no desenvolvimento, além de possibilitar a interlocução intersetorial visando inclusão social e escolar. E, segundo Santos e Dias (2005) deve ser treinado e aprendido pelo profissional de saúde, para que a técnica e a habilidade sejam aliadas no cuidado em saúde.

Desta forma, aprimorando o exame físico, repetidas vezes durante os ambulatórios dos estágios, composto por dois meses no primeiro e no segundo ano do PRMPed, refazendo-o com a supervisão dos médicos do serviço, incluindo o apoio do geneticista clínico desde 2018, houve o aperfeiçoamento desta habilidade em nossos residentes, e acreditamos também em nossos alunos do quarto ano, que estagiam por dois meses neste Serviço.

“[...] a partir de então, suspeitar de alguma doença genética quando ela existe, entendeu? Então, eu acho que é, principalmente nisso...é atentar pro exame físico minuciosamente, porque essas doenças genéticas, elas cursam, às vezes, com ... com alterações muito discretas...”. (E 6)

A Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica, instituída em 2009 para o Sistema Único de Saúde (SUS), tem como um de seus objetivos o cuidado integral aos pacientes com condições genéticas, o incentivo à pesquisa e a educação continuada dos profissionais de saúde para a implantação dessa política (BRASIL, 2009).

Esta formação ocorre muitas vezes durante a assistência e deve envolver todos os profissionais do serviço, como buscamos fazer em nosso Serviço, envolvendo as funcionárias, bem como toda a equipe numa formação continuada na prática e com apoio de conversas e orientações, fazendo a mudança, e a experiência do olhar serem instrumentos no cuidado e no auxílio diagnóstico também. Na fala das funcionárias aparece a sutileza do olhar que vem sempre aprendido nos ambulatórios do Serviço.

“ Ah, nem todas demonstram que tem alguma patologia né, aparência assim nem sempre demonstram... tem umas que é mais nítida, outras não... mas nem todas tem aparência de... nem todas tem... por isso acho importante a genética, porque a genética vai afundo, vai na raiz do problema e dá um diagnóstico mais perfeito, mais rápido”. (F3)

“A isso aí é muito específico porque tem criança que a gente vê que tem problema, a gente vê aquela carinha característica de síndrômica né, o jeito... mas tem criança que não. Eu só acho muito bom que eles tenham um ambulatório para eles seguirem, as mães tirarem as dúvidas, fazerem exames genéticos, [...]”. (F2)

Neste contexto, este ambulatório assistencial, único e pertinente para o município e região, foi também pensado como um ambulatório didático, no qual o residente teria oportunizado o atendimento, a discussão e a avaliação das crianças com afecções congênitas, doenças genéticas e síndromes, já diagnosticadas ou em investigação, a partir de um raciocínio reflexivo sobre um conjunto de sinais e sintomas, muitas vezes sutis e que podem passar despercebidos na rotina dos atendimentos.

Frequentam este Serviço também algumas crianças e adolescentes para investigação de causas para o atraso no seu desenvolvimento, dificuldades de aprendizado, entre outras, e para as quais não se consegue definir um diagnóstico etiológico, genético ou síndrômico. Muitas vezes faz-se um diagnóstico funcional, com condutas de apoio terapêutico e orientação, e essa vivência, com uma certa incerteza sobre o saber de fato qual a determinação de alteração tem a criança, é muito angustiante para os pais e muitas vezes para os profissionais também. Este também é um aprendizado importante na formação do médico residente, experienciado por todos que estagiam e trabalham neste Serviço.

“[...] eu acho que é isso, é uma questão de crescimento profissional assim, que isso também, vem por uma demanda espontânea, às vezes até na própria UBS, ou uma criança que passou despercebida no berçário, mas vem com uma alteração de crescimento, tudo isso, a gente faz essa triagem. ” (E 7)

“...não é saber fazer o diagnóstico, é saber ver o que tá de alterado, pra poder fazer o encaminhamento bom, assim, porque não é só falar que tem face sindrômica, é falar o que tem de alteração. ” (E 10)

“Acho que é... também é importante, porque me ajuda durante a atuação, a identificar né, os pacientes portadores de síndrome genética... na população, [...] foi mais fácil identificar depois de ter passado no ambulatório de puericultura genética”. (E 2)

Diante do recém-nascido com malformação congênita, a atuação do profissional da saúde deve ser específica e de qualidade. Desta forma, os conhecimentos sobre as malformações e as condutas a serem adotados pela equipe são relevantes e compartilhadas na orientação aos pais e familiares, os esclarecimentos de dúvidas e também palavras de encorajamento na busca da qualidade de vida dentro dos limites impostos à criança (SANTOS e DIAS, 2005), como colocado pelo médico residente na fala a seguir.

“...esses dias mesmo, nasceu uma criança que todo mundo achava que era Síndrome de Down, e a gente ficou discutindo as características...então, eu acho que, depois que a gente passa no ambulatório, a gente fica mais atento para as síndromes, principalmente aquelas que a gente não conhecia...” (E 3)

Uma abordagem biopsicossocial inicial, ainda no setor de neonatologia é de grande valia para a família e para a criança com afecções congênitas e suas perspectivas futuras, a aceitação da criança, o apoio aos pais, e a percepção do tempo para o ajuste a esta nova situação (ELSTER, 2001). A tentativa de iniciar uma avaliação e um vínculo ainda no setor de Neonatologia, é uma constante na atuação dos membros da equipe do Serviço, e também considerada pelos residentes como algo necessário, para oportunizar uma proximidade e comunicação com os pais desde o nascimento do bebê.

“[...] então eu acho que deveria começar desde da neonatologia...a gente já devia ter um ambulatório pra encaminhar esses pacientes sabe”. (E6)

Inicialmente, entre os anos de 2016 e início de 2018, os pediatras da equipe que avaliavam estas crianças na Neonatologia, realizavam exaustivo estudo a fim de

auxiliar no raciocínio diagnóstico e, além de acolher as mães, e iniciar o vínculo para o seguimento ambulatorial. Estas visitas tornaram-se mais elucidativas a partir de meados do ano de 2018, quando o geneticista do Serviço passou a acompanhá-las. Sempre que possível os médicos residentes em estágio em nosso Serviço as acompanham, e o médico residente do local que solicitou a avaliação sempre está presente.

“[...] começar a participar das interconsultas da genética, pra poder suspeitar de alguma doença...na neonatal...eu acho que é importantíssimo.” (E 6)

Embora as escolas médicas tendam a aumentar o conteúdo de genética do currículo de graduação, estudos nos países membros dos Estados Unidos e União Europeia mostram que as abordagens educacionais atuais não preparam os alunos para praticarem um ambiente de cuidados de saúde, ambiente este cada vez mais influenciado pela genética e genômica (GUTTMACHER, 2007).

No Brasil, o treinamento e o ensino em genética médica estão sendo introduzidos nos cursos de Medicina, porém há ainda poucas escolas com a disciplina de genética clínica, assim a maioria dos médicos não tem vivenciado as aplicações da genética na prática clínica (PORCIUNCULA, 2004). E, considerando-se a política do SUS de Atenção às Doenças Raras (BRASIL, 2014b), que necessitará de mais profissionais de Saúde capacitados para o atendimento, nota-se a necessidade da atenção em Genética Humana e Clínica na formação dos profissionais da Saúde (RAMIREZ e PRAXEDES, 2015).

Em contrapartida, o interesse público e dos profissionais de saúde neste tema é crescente (VOGEL e MOTULSKY, 2008), assim como por graduandos e pós-graduados de cursos da Saúde.

Destarte, o SPG tem proporcionado a oportunidade deste contato com recém-nascidos, crianças e adolescentes com afecções congênitas, de reconhecer suas nuances, suas sutilezas, também de preencher uma lacuna na formação de profissionais de saúde, pediatras, como bem disse nos idos de 1979 o Professor Pedro de Alcântara, capacitados para iniciar o seguimento destas crianças e acolher suas famílias.

Conhecimento e experiência

Um dos objetivos primários deste ambulatório foi o de oportunizar o contato dos médicos residentes de pediatria, com as crianças e suas famílias com doenças genéticas, ampliando assim o seu olhar, o que até antes de 2013 não ocorria de maneira regular na formação deles.

“E na...assim, a contribuição que eles me deram além da formação médica e tal, foi eu me descobrir, assim, a minha vocação por essa área, e eu já tinha isso na minha cabeça, ah... [...] Aí, eu comecei a atender no ambulatório, vi que eu gostava, então, assim, foi uma coisa, né, que eu falo que eu me encontrei, assim, nesse ambulatório. Então, contribuiu não só pra minha formação como pediatra, mas pra me fazer descobrir a vocação. ” (E 9)

“[...] Então, eu acho que aprendi um pouco o manejo da síndrome de Down, e como que é a consulta em si, o que avaliar, o que fazer seguimento, é...” (E 10)

Segundo Rosa e Solomon (1998) citadas por Jófoli (2002) apenas ensinar Genética aos estudantes de Medicina não é suficiente na aplicabilidade destes conhecimentos em benefício aos seus futuros pacientes. A prática diária do atendimento, no conhecimento dos pacientes, de suas famílias e de todo o contexto é necessário para que se possa associar a este saber acadêmico, alcançado o apoio entre ambos. A busca de informações em fontes adequadas é uma garantia de ampliação de conhecimentos e aumento de capacidade de atuação profissional adequada, dando ao educando a capacidade de construção de seu conhecimento (JÓFOLI, 2002).

Neste Serviço são realizados os atendimentos individuais pelos alunos e médicos residentes de pediatria, e a seguir ocorre a checagem do caso, na maioria das vezes incluindo a equipe multiprofissional presente (pediatria, equipe da Saúde do escolar, psicóloga, e os outros que estiverem presentes). Em alguns momentos há a discussão com médicos de outras especialidades, atuado nos mesmos períodos destes ambulatórios, exemplifico principalmente com a Cardiopediatria, Endocrinologia Pediátrica e a Gastropediatria e também a busca por informações em fontes fidedignas. Assim, o estímulo à construção do aprendizado, numa perspectiva

integrada, é uma realidade diária, buscada em todo atendimento, e foi demonstrado na fala de alguns médicos residentes.

“Então, [...] uma criança que eu vejo que tem algum dismorfismo facial...sutil assim, eu começo a procurar [...] aprendi que tem o OMIN agora, também ... que você pode ver as desordens genéticas. ” (E 6)

“...então assim, pra mim, eu tive uma vivência muito boa e mudou muito agora, [...], essa visão sabe, holística, assim, das crianças, e só contribuiu pro meu crescimento mesmo. ” (E 9)

Desta forma, visando a formação de pediatras com conteúdo de genética em conformidade com a orientação atual da Sociedade Brasileira de Pediatria, e em consonância com a necessidade de uma formação em genética clínica, considera-se que este SPG tem oportunizado encontros e conhecimentos mútuos.

2. Acolhimento, comunicação e o compartilhar

Algumas vezes a explicação deve ser feita com palavras informais, com familiaridade e segurança, objetivando atingir a pessoa que interage com o profissional de saúde e trazendo a comunicação dialógica para próximo do paciente e seu cuidador. Este é um exercício diário nos atendimentos realizados neste Serviço.

“Aqui os médicos e os alunos falam claro com os pacientes, então a gente entende”. (CS13)

O amparo à família no momento do diagnóstico interfere na experiência de enfrentamento da enfermidade. Bolla *et al.* (2013) constataram que se os profissionais da área da saúde, são empáticos no momento da divulgação da má notícia, são considerados base para o enfrentamento, significando o conteúdo a partir da interação social (BLUMER, 1998). Dá-se desta forma para a família entendimento de que a situação poderá ser enfrentada e que ela é menos complicada do que parece ser. Várias falas dos cuidadores e de uma funcionária reforçam este sentido de acolhimento, identificamos então, que este contexto de amparo e cuidado gerado a partir da comunicação, tem ocorrido nas consultas.

“Foi aqui que fizeram todo acolhimento para dar o diagnóstico da síndrome de Down, então isto trouxe muita tranquilidade”. (CS9)

“Nossa, trouxe um conforto, pois eu fiquei muito assustada no começo, mas depois, através do acompanhamento fui melhorando”.(C7)

“Quando tem um filho assim, alguém que ajude a gente nesta missão, são anjos. Para tudo tem uma solução né?... a informação e a estrutura que a gente tem aqui são fundamentais”. (C9)

“E o carinho que elas têm com elas né... é muito grande, da mãe com a Dra. [...] também, os residentes que ficam com ela também... nossa tudo as mães já chegam perguntando né”. (F4)

Segundo Bolla *et al.* (2013), citando Roecker *et al.* (2012), o momento no qual as famílias têm contato com a deficiência e as anomalias congênitas há um grande impacto, pois, este encontro traz consigo a perda do filho idealizado, e inicia-se um processo de luto, porém diferente de quando há a morte, uma vez que a criança está viva e os pais, em um primeiro momento, não acreditam no diagnóstico, ocorrendo choque e descrença. Este momento é muito importante para os cuidadores e também para o profissional de saúde, que deve ter muita sensibilidade, sendo um desafio no aprendizado do médico residente de pediatra durante os atendimentos, e que foram trazidos em suas falas.

“..., conseguir orientar essa família de uma melhor forma, muitas vezes, investigar, inclusive, a família, né, e dar uma orientação melhor pra uma qualidade de vida, pra conseguir o estímulo daquela criança, ao máximo, que ela... o desenvolvimento ao máximo, né, dentro das limitações dela.” (E 1)

“O melhor do ambulatório foi o apoio que é dado para a família da criança. Orientar de como come...a quantia, senão a madraستا dava o que queria, pois, a S. é compulsiva para comer, e a orientação do serviço foi muito boa pra mostrar os limites e as características da síndrome”. (CS1)

A conversa é uma ferramenta e, Dora Schnitman (2000) afirma que “mundos são criados em conversações, se constituem em realidades virtuais, que, uma vez criadas, possuem existência e se sustentam como realidades”. E aprender a utilizar esta ferramenta a favor do outro é de extrema relevância para o cuidado em saúde. Uma

prática constante de toda equipe do Serviço em utilizá-la com muito zelo e ponderação.

“... outra coisa, é a maneira que a gente conversa com os pais sobre essas alterações que a gente vê, que eu acho que isso é muito importante, como que a gente aborda isso com a família de uma maneira que seja menos traumática possível pra eles, pra que eles consigam lidar com tudo isso e estimular a criança da maneira adequada.” (E 8)

“...aprender a tratar as crianças e as famílias com mais respeito e atenção, entendendo que eles têm uma criança em casa como todas as outras. ” (E 5)

O envolvimento dos membros da equipe de saúde não se restringe somente às aferições, consultas, mas ao acolhimento e à dedicação e à interlocução com as mães e com as crianças neste Serviço.

“O meu trabalho? [...] eu acho assim gratificante, a gente tem um bom contato com as mães, tem contato com as crianças e o melhor é um contato bom, [...]”. (F2)

É a partir da empatia inicial, que os cuidadores, as mães em sua maioria, se sentem fortalecidos e seguros para assumir o cuidado integral e conseguem avançar na atenção necessária no dia a dia de seus filhos.

“Auxiliou muito na orientação da alimentação e sobre os remédios mais apropriados para o E”. Eu estava perdida com as orientações que estavam sendo dadas antes[...].” (CS3)

“Ajudou a tirar as dúvidas quanto às dificuldades que ele foi apresentando, e que são normais para quem tem a síndrome de Down né? ” (CS5)

Estas falas, que identificam apoio e evolução no desenvolvimento da criança geram expectativas positivas para o futuro contribuindo para o enfrentamento das situações, enfatizando a possibilidade de superação de dificuldades, incluindo o grande desafio que é a escolarização destas crianças.

“Sei lá, dá mais confiança na gente, coisas que a gente não percebia antes dele, agora a gente percebe, fui ler mais e entender o que ele tem e que eu posso fazer para ajudar ele.... Foi dito que apesar do que ele tem ele é uma criança normal e que a gente deve tratar ele como criança”. (C15)

A partilha com pessoas em situações semelhantes

Construir e consolidar redes são processos intimamente ligados à convivência. Conviver com outros, significa interagir de forma recíproca, a partir de trocas, principalmente afetivas, que possibilitam o desenvolvimento na diversidade de papéis, alteração e equilíbrio de poder, conjunção de olhares, contato físico, respeito mútuo, entre outros elementos a depender da situação (JULIANO e YUNES, 2014).

Já nos idos de 1988 Bowlby, em seus estudos, considerou que uma rede de apoio social e afetiva eficiente está associada à prevenção de violência e ao fortalecimento de competências, bem como do senso de pertencimento e da maior qualidade dos relacionamentos.

Assim, na sala de espera deste Serviço, a capacidade de promover o encontro entre cuidadores, mães, em situações semelhantes, é um ganho na vida destas pessoas e apareceu relatado na fala de cuidadores e de funcionárias. A organização dos atendimentos propicia este contato, com vários retornos sendo agendados em datas semelhantes, a fim de que os familiares se conheçam e consigam trocar informações e conversas sobre seus filhos. Há um momento de espera para a checagem dos casos, por se tratar de um Serviço de ensino também, promovendo um momento de troca entre as famílias, além da pequena espera entre a chegada e pesagem, que se inicia às 7 horas, e o início dos atendimentos, às 8 horas. A equipe muito fixa desde o início do Serviço propicia um conhecimento ímpar das famílias, e oferta o suporte para que o compartilhar seja estimulado e oportunizado nos ambulatorios.

“Mas aqui a gente ouve muito dos médicos e também a gente conversa entre a gente, pois tem muita mãe com criança igual ao meu filho”. (CS2)

“Aqui a gente vê outras crianças iguais ao meu filho, e a gente conversa com as mães e vê que não é só a gente que está nesta situação, isto dá um conforto para a gente”. (C7)

“O ambulatório é de grande valia né, até mesmo porque ajuda as mães diante do perfil da criança a levarem uma condição melhor de vida, entendeu? No acompanhamento, até mesmo no social, é... como que diz... até mesmo na parte psicológica deles né... é muito importante”. (F1)

3. A integralidade a individualização para o cuidado

Baseando-se no cuidado integral aos pacientes com condições congênitas e genéticas, segundo a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica no SUS (BRASIL, 2009), e no PNAISC (BRASIL, 2018), verificamos nas falas dos entrevistados uma construção deste cuidado, primordial na sua concepção como Serviço.

“Nos momentos difíceis tive apoio neste ambulatório, sempre buscando um cuidado mais integral do meu filho [...]”. (CS14)

Na formação dos médicos residentes em pediatria, algo que parecia ser natural aparentemente foi propiciado pela atuação e atendimento neste Serviço. Por isto a importância do atendimento se dar em dois meses continuamente, na maioria das vezes, há a possibilidade do treinamento de habilidades e condutas, e verifica-se, durante o próprio estágio o crescimento do estudante (aluno ou médico residente).

“E, também, não me atentava, à necessidade especial que essas crianças tinham, né, de acordo com as suas limitações, de acordo com as suas síndromes, as suas características, qual era a necessidade daquela criança pra gente abordar de uma maneira integral...” (E 1)

“[...] que eu preciso saber que vão...que podem, acarretar problemas pras crianças, então, identificar que tais síndromes estão mais associadas com problema cardíaco, ou outra síndrome com problema renal, então, saber identificar numa investigação inicial, [...]”. (E 4)

Para promover um atendimento voltado às necessidades dos pacientes, familiares e comunidade centrada na prestação de cuidados da saúde, é fundamental que o conhecimento, as habilidades e as atitudes necessárias sejam efetivamente identificadas e adquiridas (ESCALDA e PARREIRA, 2018, citando Parsell e Bligh, 1999). Diante das individualidades dos alunos e das observações dos profissionais do

Serviço, um direcionamento para o estudo, a busca, a postura ou o olhar durante os atendimentos é orientada a fim de aprimorar ou adquirir qualidades pessoais, e aprofundar o conhecimento necessário. E parece que as estratégias estão adequadas, e os objetivos sendo atingidos.

“[...] como pediatra mesmo, ter uma visão diferente e levar em consideração as peculiaridades da síndrome, eu acho, das síndromes, né.” (E 9)

A articulação de um conjunto de estratégias para a inclusão dessas crianças nas redes de atenção à saúde, identificando as situações de vulnerabilidade e risco de agravos e adoecimento, para a promoção do desenvolvimento considerando as especificidades deste público, seguindo os preceitos do eixo VI do PNAISC (BRASIL, 2018), foi identificada na fala dos cuidadores.

“ Ajudou por ter descoberto coisas novas sabe? Umas possibilidades de tratamentos melhores, que antes falavam para a gente que não tinha o que fazer, que era só para ir levando pra fisio e para a fono”. (C18)

“ [...] ajudou muito para entender o que meu filho tem, que ele era chamado de mongoloide/retardado, estava estudando em escola normal e ele não fala. Então o fato dele pode entrar na APAE e ter o diagnóstico da Síndrome, ter a orientação para lidarem com ele foi muito importante para ele e para mim. (C22)

Para Barbara Starfield (2002), o conceito da integralidade deve estender a rede de cuidados em saúde, para outros serviços e promover o apoio às famílias em resposta às suas necessidades. Alguns cuidadores reconhecem este cuidado.

“Que toda consulta a Dr^a e a equipe dela falam que ele precisa fazer a Fono, se está na fisioterapia, se está indo na creche. A alimentação...ela não deixa a gente descuidar do tratamento dele não”. (CS16)

Progressos no desenvolvimento

A família da criança com alguma afecção congênita sabe que ela tem um crescimento e desenvolvimento vagarosos se comparada a outras sem anomalia; no entanto, acredita que, mesmo com suas limitações, também se desenvolverá dentro de suas

possibilidades (BOLLA et al., 2013). Com isso, há esperança e expectativa diante do desenvolvimento saudável e todas as demonstrações do progresso infantil são captadas, gerando intensa vibração familiar, refletindo também no profissional de saúde que sempre tem contato com esta criança. Grande satisfação para o Serviço poder avaliar que todo o empenho em sua formação e manutenção tem podido promover avanços no desenvolvimento das crianças.

“Também para o desenvolvimento dele, pois tudo que ensinam aqui a gente vai fazendo e ajuda muito. Eu não sabia que com a síndrome seria assim, pensei que ia ficar atrasado e ponto”. (CS22)

“ Olha... para as crianças é uma grande evolução, porque as crianças são síndrome de Down né, elas nossa... fazem quatro anos só que eu trabalho na pediatria só né, eu vi a evolução delas... são umas crianças que chega lá sem desenvolvimento, depois sai de lá mais desenvolvida, a gente pesa e faz altura deles né, a gente vê a evolução ali”. (F4)

4. A desconstrução de pré-conceitos

Muitas vezes presente no pensamento da própria pessoa, o pré-conceito pode trazer sentimento de tristeza e de indignação, gerando situações conflituosas e de desconforto (BOLLA et al., 2013). Muitas falas retrataram as situações e comentários preconceituosos que o cuidador enfrenta por parte da sociedade. Este tema foi trazido por médicos residentes e cuidadoras, e demonstraram o árduo trabalho realizado no SPG na tentativa de desconstruir estes pré-conceitos e em tratar todas as crianças, adolescentes e suas famílias com equidade.

“... o primeiro encontro, os primeiros ambulatorios, acho que foram muito importantes pra quebrar a barreira do pré-conceito, e de entender que, as crianças com síndromes genéticas, são crianças normais, que têm uma vida normal, precisam de cuidados em casa, pelos pais, da mesma maneira do que as outras, que às vezes, a gente...antes de saber, antes de conhecer, a gente acaba tendo um pouco de pré-conceito e de medo.” (E5)

“[...] com a sensação de uma limitação na vida dela. Ai no ambulatório nossa! Ajudou bastante no enfrentamento e na visão de que não seria assim como haviam pensado inicialmente”. (CS9)

“Eu sinto que aqui ninguém tem nenhum preconceito, que sabe, em alguns lugares que vou com ela sinto que as eles têm [...]”. (C3)

É possível constatar a existência de ideias preconceituosas em relação às crianças deficientes. A criança com Síndrome de *Down*, ou outra deficiência, não é inferior ou anormal, é apenas diferente, porém, muitas vezes a representação social em nossa sociedade as tenta segregar ou estigmatizar, de forma mais incapacitante do que as próprias limitações inerentes a sua condição. A deficiência não deve ser negada, porém esta deve ser aceita e incluída com o seu valor social (BOFF e CAREGNATO, 2008). As falas das mães cujos filhos tem a SD trouxeram este conteúdo, que tanto tentamos desconstruir nos ambulatórios do Serviço, reforçado na fala da funcionária.

“Com a notícia que tinham tido antes tinham ficado tristes, eu e meu marido, com a sensação de uma limitação na vida dela. [...] Sabe que foi o pai que aceitou primeiro né? ...que eu sobre a síndrome de Down, e gerou um pouco de conflito, pelo que a gente traz na cabeça da gente né? ” (CS9)

“[...] e em não colocar o preconceito, que a gente mesmo tem quando pensa na síndrome. [...] A gente mesmo, eu e meu marido, as vezes insistimos em tratar a R. como sendo diferente das outras crianças, do nosso outro filho.[...]”. (CS14)

“[...] porque já são umas crianças meio especiais né? A gente fala que... nós que somos ... eles são muito inteligentes. Eles falam que tem QI a menos... que tem Down... não, não... eles têm QI a mais! [...] (F4)

5. O trabalho em equipe

Diante da complexidade dos problemas de saúde dos atendidos pelo SPG, a prática colaborativa interprofissional é cada vez mais requerida para tornar a atenção à saúde mais segura, efetiva e integral, buscando realizar um trabalho compartilhado com

ações coletivas voltadas a tarefas comuns (REEVES, 2016; D'AMOUR *et al.*, 2005), e quando bem utilizada esta prática promove a confiança nos cuidadores das crianças.

“Amei a parte da genética pois vejo um amor diferente nas pessoas que estão neste ambulatório. Eu me sinto amparada por saber que tem uma especialidade na síndrome de Down neste ambulatório”. (CS3)

Assim, buscando integrar o cuidado e orientar o cuidado, há a necessidade de encaminhamento para especialidades médicas e de outras áreas da saúde e da educação, mesmo considerando que possa ser esta uma abordagem biologicista e fragmentada, porém sem perder a ideia da *Paideia* grega, tomando o indivíduo como um todo (CAMPOS, 2006), cabendo ao pediatra o lugar social de responder sobre a criança como um todo, não somente em relação a doença ou a afecção congênita, mas também quanto ao seu desenvolvimento global, incluindo questões relacionadas a fala, dificuldades escolares, imposição de limites e educação (PERERA, 2013). Conteúdos estes presentes na fala de todos os entrevistados: cuidadores, médicos residentes e funcionárias.

“[...] eles têm um diagnóstico mais preciso, eles sabem a conduta que vão tomar, eu acredito que facilitou muito para as outras especialidades a ter uma conduta mais Mais específica mais clara, com mais nitidez do que eles vão fazer, que conduta eles vão tomar, que procedimento eles vão”. (F3)

“Contribuiu para as orientações, encaminhamentos para outras especialidades que a minha filha tem de seguir”. (CS12)

O modelo de atenção vigente busca consolidar as políticas públicas em saúde voltadas às melhorias e ao atendimento das necessidades da população, seguindo os princípios e diretrizes norteadores do SUS (PAULUS e CORDONI, 2006). Nele, o profissional de saúde deve ser capaz de trabalhar bem com os pacientes e os colegas de trabalho em um serviço de saúde em que a equipe é, essencialmente, o ponto de partida para o cuidado e para o vínculo.

“Ali a gente vê que eles são dedicados, [...] eu sinto eu vejo... eu vivencio isso, que eles têm uma dinâmica perfeita. Tem amor, eles se dedicam, eles se empenham. Tem empenho...”. (F3)

“Tem dias que a gente chega perto deles, eles já conhecem a gente mesmo [...] eles conhecem. (F4)

Segundo o estudo de Correia *et al.* (2011), sobre o conhecimento dos médicos sobre genética médica, o geneticista foi visto como alguém sobrecarregado, que atende pacientes complicados, a quem se recorre quando “não se sabe mais o que fazer”. Reconhecendo, porém, que os geneticistas se utilizam e valorizam a semiologia médica, não se valendo na maior parte do tempo de tecnologias dispendiosas e de alta complexidade, aproximando o seu trabalho do cotidiano médico, porém que muitas vezes precisa ser mostrado pelo outro para que possa ser compreendido.

“[...] o contato com o geneticista no ambulatório, porque é uma visão que eu não tinha tido em nenhum outro lugar, [...] ah..a orelha é de tal forma, os olhos tem tal alteração, o nariz é de tal jeito... eu não tinha essa percepção antes, às vezes eu olhava, achava diferente, achava que tinha alguma coisa, mas eu não sabia explicar aquilo e nem em quais síndromes pensar”. (E1)

O apoio dado aos cuidadores traz um retorno afetivo e de vínculos para os profissionais de saúde que atuam neste Serviço, o reconhecimento vem de várias formas sendo representando em algumas falas.

“Quando tem um filho assim, alguém que ajude a gente nesta missão, são anjos. Para tudo tem uma solução né?... a informação e a estrutura que a gente tem aqui são fundamentais”. (C8)

Apesar dos esforços para ampliação do cuidado integral, com uma equipe composta por vários profissionais, muitos ainda em especialização, aprimoramento, ou estudantes em supervisão, o conteúdo da importância destes profissionais na equipe de assistência contínua, diante do aumento da demanda do Serviço, aparece na fala de um dos médicos residentes.

“[...] a maioria das crianças precisa seguir um multiprofissional, muitas nutricionistas, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional, às vezes psicólogo né, muitas vezes pras famílias, e, às vezes, ter esses profissionais lá, no dia do ambulatório, [...]” (E 5)

6. Dificuldades vivenciadas

O Hospital e os serviços de ensino têm suas características, e a repetição das histórias nas consultas as vezes pode gerar incômodos aos pacientes ou familiares no caso da consulta em pediatria, que expressam uma certa ambiguidade ao atendimento realizado pelos alunos, porém os pilares do ensino-aprendizado médico são a entrevista clínica e o exame físico (AAMC, 2004; SWANSON e ANDERSON, 1993), desta forma não podendo ser retirados da consulta e do atendimento.

A maneira de realmente minimizar este desconforto, expressado na fala do cuidador, é a leitura dos prontuários e discussão prévia dos casos, lembrando que trabalhamos com prontuários eletrônicos no HCFMB desde o ano de 2012. Isto nem sempre tem conseguido ser realizado em nosso Serviço. No ano de 2016 e 2017, quando houve um médico residente na área de atuação em Pediatria, esta discussão prévia foi possível. Desde 2017 uma das pediatras da equipe levanta os casos e faz anotações e orienta os alunos e médicos residentes no dia do atendimento. Em alguns momentos a discussão prévia com os médicos residentes são mais constantes, outros nem tanto, porém a discussão com a equipe mais ampla do Serviço é uma meta a ser atingida.

“[...] o relatório da criança que tem de repetir toda vez que eu venho para a consulta. Eu tenho prazer, mas a gente perde tempo contando tudo de novo, os alunos deviam escrever e ler no prontuário para a gente não precisar ficar repetindo sempre”. (CS4)

Barreiras no acesso aos serviços de saúde e de educação

Foi trazida na narrativa dos cuidadores a deficiência no funcionamento do mecanismo de referência e contra referência no atendimento à criança, sendo que a maioria dos serviços não contempla o apoio em relação aos cuidados, à assistência multiprofissional e atenção à família como um todo.

As políticas públicas no Brasil, visam garantir o acesso igualitário à assistência às crianças e as que apresentam deficiência, malformações e doenças e síndromes genéticas (BRASIL, 2007,2013,2018), porém na prática, há grande dificuldade de organização, e financiamento, dos serviços de saúde no SUS gerando assim, um cuidado mais focado na assistência imediata muitas vezes, sem o devido apoio para

a reabilitação, promoção da saúde e prevenção de agravos, que para os que tem afecções congênitas poderá gerar exclusão das atividades da vida cotidiana.

Na tentativa de suprir essa lacuna, as famílias buscam a assistência nos serviços de maior complexidade, como no HCFMB.

“[...]não levo o meu filho para consultar na cidade que eu moro não, somente trago aqui neste ambulatório e neste Hospital, pois tem mais exames e o sistema do computador que tem todo o relatório dela. Acho também que o conhecimento dos médicos aqui é melhor”. (C2)

“Porque faz cinco anos que eu corria com ele para saber o diagnóstico do que ele tinha. Portanto aqui foi tudo, para o tratamento e para ele poder ficar na escola”. (C3)

Na percepção das cuidadoras verificou-se a existência de algumas barreiras para o acesso à atenção à saúde de seus filhos, que puderam ser minimizados com o atendimento no SPG.

“[...]pois se não fosse aqui até agora ele estaria desassistido. De onde eu moro a gente não tem muita opção sabe? Então se não é a orientação e as cartinhas para fazer as coisas que ele precisa lá a gente não conseguia não”. (CS21)

O Serviço atua como coordenador da atenção à saúde dessas crianças dentro das Redes de Atenção à Saúde (RAS). Segundo Ayres (2004), a capacidade de garantir acesso aos serviços de saúde significa consolidar desejo e projeto para o cuidado, tornando efetivo um dos princípios do SUS, o acesso universal e igualitário ao sistema de saúde brasileiro, que deve sempre ser priorizado e oportunizado, com atuação interprofissional, pois as demandas que se mostram são variadas, para além somente do cuidado em saúde.

“Eu tenho dificuldade de fazer a fisioterapia dele no serviço público, e tenho dificuldade de parar de trabalhar para poder cuidar mais dele, com o diagnóstico que ele tem eu não consigo receber o benefício”. (C16)

Diante dos avanços tecnológicos, com diagnósticos precoces e precisos, ainda durante o pré-natal, há a possibilidade de se antever o nascimento de crianças com

algumas malformações e síndromes genéticas (BERNAL e LÓPEZ, 2014). É importante refletir as repercussões que estas informações podem gerar na relação que irá se estabelecer entre a mãe e o pai e seu bebê (GOMES, 2016). Porém a utilização adequada desta informação pode sim trazer benefícios para a preparação psicológica, afetiva e organizacional da assistência a estas crianças. Neste contexto, o conteúdo da fala a seguir mostra que o apoio profissional pode ser importante neste preparo, sendo uma lacuna a ser aprimorada pelo Serviço na atualidade.

“[...] seria importante ter o contato de uma psicóloga após o parto nos casos de crianças que nascem com a síndrome. Se soubesse então durante a gestação que a M. ia nascer com a síndrome o preparo seria outro”. (CS9)

Um grande desafio – a escola

Citando Paulo Freire podemos considerar que “A leitura do mundo precede a leitura da palavra” (FREIRE, 1989, p.9), e educar para uma sociedade inclusiva, com inclusão escolar, pressupõe compreender toda uma complexa realidade e também a necessidade de individualização das crianças, uma proposta deste Serviço desde a sua concepção, e que pôde ir se configurando uma realidade, a partir de 2016, com a entrada na equipe de uma professora especialista em Saúde do Escolar, que a seguir trouxe sua equipe multiprofissional para auxiliar na assistência e contribuir com o ensino e aprendizagem de todos os envolvidos nos ambulatorios.

“ Ajudou bem no ensinamento e também para colocar ele na creche, queria tirar ele da APAE. Quando começou a frequentar a escola normal com as outras crianças está se desenvolvendo mais”. (CS4)

“ Sabe, ajudou meu filho a parar com os tiques e com isto ele conseguiu ser melhor enturmado na escola e melhorou o comportamento e o aprendizado dele na escola”. (C14)

A Política Nacional de Educação no Brasil, regulamentou o AEE (artigo 2º do Decreto 7611/11), porém ainda há a necessidade do trabalho conjunto entre os setores Saúde e Educação para que as crianças possam ter acesso, e assim avançar no aprendizado, através da promoção da inclusão que este Serviço tanto preza e promove.

“Na escola a MC. não tinha acompanhante para a professora e agora tem. Isto tem ajudado bastante no desenvolvimento dela”. (C20)

A padronização dos alunos e a educação bancária vêm sendo substituídas pela valorização da heterogeneidade humana, da diversidade, consagrando-se o período de ruptura paradigmática, sendo que tal processo está baseada no sonho da humanização dos sujeitos (FREIRE, 2001, p.99). O SPG vem conseguindo promover estas mudanças, e contribuir para este processo, e foi reconhecido e esteve presente na fala dos cuidadores.

Na abordagem da equipe de Saúde do Escolar, presente nos ambulatórios do SPG, este olhar é presente em todas as consultas, e tem promovido avanços na inclusão, conforme alguns cuidadores relataram.

“Ah e na hora de tirar as dúvidas também, como por exemplo de ter de ir para a escola, que pensei que ele não ia poder ir, na normal né? Mas não falaram que podia, deram a carta e está tudo indo bem”. (C18)

A presença de afecções congênitas, pode apresentar diversas limitações nas crianças e adolescentes, desde alterações em marcha, movimentos, dificuldades de audição, fala e comunicação, déficit de atenção, hiperatividade - comum por exemplo nos que tem a SD (SBP, 2020), entre outras, que podem interferir no comportamento e aprendizado na escola. Para que se possa atingir resultados satisfatórios na inclusão escolar, é necessário conhecer quais as suas capacidades e necessidades educacionais especiais (ONOFRE, 2020).

Estas crianças muitas vezes necessitam de atenção especial para que consigam desenvolver suas habilidades funcionais – e, devem ser considerados todos os fatores que contribuem para que haja progressos no aprendizado, e na autonomia da criança e do adolescente. Objetivo buscado nas consultas e com o apoio multiprofissional aos cuidadores e às crianças. Temos no HCFMB a referência para o acompanhamento especializado destas crianças, como já exposto anteriormente, e em muitos casos é necessária uma rotina de terapias e estas devem ser ofertadas e realizadas pelos Sistemas Locais de Saúde, motivo de muitos encaminhamentos, e contatos principalmente do Serviço Social e da Psicologia de apoio de nossos ambulatórios.

“Sempre ajudam quando eu preciso resolver alguma coisa, um problema como agora na escola dele. Sempre tenho este ambulatório para me ajudar”. (CS15)

A educação inclusiva objetiva garantir constitucionalmente o direito de toda criança frequentar a escola, respeitando e valorizando todos os alunos em suas características individuais, e se modificando para garantir que esses tenham seus direitos respeitados e promovendo espaços de convivência da diversidade e das singularidades de cada um, possuidor ou não de alguma deficiência (ONOFRE, 2020). E esta capacidade inclusiva esteve presente na fala do cuidador, o que nos leva a considerar que a atuação propositiva do Serviço tem tido reflexo no local que necessita ter.

“...foi orientado que ele deve comer sozinho, mas que não pode ter barulhos, e então ele consegue comer na escola, que antes não conseguia, ele fica sozinho na sala e come”. (C21)

A ansiedade por um diagnóstico

O processo de compreender o diagnóstico é mediado por ansiedades. A família busca as possíveis razões que possam explicar a causa da anomalia. As fontes de informações são variadas, formais e informais, buscam auxílio em diferentes especialidades médicas e em genética, e até mesmo nos saberes populares (BOLLA et al., 2013).

“Tratavam ele como hiperativo e não conseguiam definir o que ele realmente tinha. O fato de ver o filho da gente sendo tratado como ele era dói na gente, pois é filho da gente né... independente do que ele tenha”. (C22)

“[...] As pessoas não tinham ideia que meu filho tinha uma síndrome, então ficavam falando que a cabeça dele era amassada, e aqui me confirmaram que é a Síndrome de Sotos. E ajudaram no esclarecimento sobre a síndrome”. (C12)

O diagnóstico, mesmo que de uma afecção congênita, uma doença ou uma síndrome, traz ao cuidador, em geral à mãe, uma sensação de controle, de conhecimento sobre

o fato, enquanto por sua vez a ausência deste gera uma sensação de insegurança diante da situação (GOMES, 2016). Por isto em alguns momentos as falas de alguns cuidadores trouxeram a sensação de frustração, e em outras alívio.

“Ah...acho assim, é..., sendo bem sincera, eu esperava algo mais fundamentado do diagnóstico, mas foi dito que é uma variável aleatória do ambiente, então neste ponto de conseguir saber ao certo o que a B. tem não ajudou muito. Eu esperava algo genético para poder explicar o que ela tem [...]” (C1)

“E para o meu filho o importante foi ter visto os exames normais que vocês pediram aqui, de genética”[...]. (C13)

O impacto do discurso sobre a representação do inconsciente que a mãe tem sobre o seu filho pode modificar significativamente o curso dos acontecimentos, segundo Cabassu (1997), no livro “Palavras em torno do berço”. Assim, é importante que os profissionais de saúde reflitam a respeito do olhar que terão sobre o problema vivenciado pela família, quando confrontada com algum tipo de malformação ou com o diagnóstico da afecção. Assim, entender estas falas é importante para os profissionais no atendimento ambulatorial.

“ Para mim está tudo sendo novo, eu entendo pouca coisa, e eu gostaria de ter a possibilidade de descobrir o motivo de ser genético ou algo novo. Pois por ser mãe e querer saber “porque que isto foi acontecer”, como mãe fica isto na cabeça da gente”. (C4)

“Se tivesse mais exames para fazer, a gente pensa né...nem sei se ia ajudar, mas a gente sempre acha que com exames iam descobrir mais o que ele tem”. (C4)

O que o profissional de saúde irá falar, e a fala que os cuidadores irão ouvir terão reflexos importantes nas relações e na forma de enfrentamento dos problemas que poderão vir, nesta situação de uma criança com suspeita ou confirmação de afecções congênitas é preciso haver uma aposta nesta criança (GOMES, 2016). No SPG, a partir de uma equipe coesa amparada no trabalho multiprofissional e interdisciplinar, tenta-se estimular um cuidado que promova e estimule o desenvolvimento infantil,

apoando seus cuidadores. E, a fala sobre a contribuição do Serviço, para o cuidador e para seu filho, indica que o caminho está sendo percorrido adequadamente.

“Para lidar e aceitar sobre a doença sabe? Para lidar com ele, sobre o desenvolvimento, para o apoio com a síndrome dele”. (C11)

O ensino da teoria

Muito se discute na literatura sobre o ensino médico e o equilíbrio entre conhecimento científico, raciocínio clínico, desenvolvimento de habilidades práticas, formação do caráter e profissionalismo (BOTTI e REGO, 2010).

A residência médica é um período de busca de aperfeiçoamento da competência profissional, trata-se de uma modalidade de pós-graduação, com treinamento em alguma especialidade. Porém traz consigo aquisição progressiva de responsabilidade pelos atos profissionais; desenvolvimento das capacidades e habilidades, ética e espírito crítico (BRASIL, 2020; MARTINS, 2005).

Por mais que se busque no SPG práticas construtivistas no ensino-aprendizagem, numa perspectiva de “reflexão-ação” (SCHÖN, 2000), com a problematização durante os atendimentos e discussão de casos em tempo real, pelos pediatras e pelo geneticista, aulas e discussões de fundamentação teórica mais estruturada ainda é uma demanda dos médicos residentes. As aulas teóricas atualmente estão voltadas à formação básica em Genética Pediátrica para identificação de sinais e sintomas para considerar afecções congênitas, ministradas à todos os médicos residentes do segundo ano do PRMPed, em cerca de 3 a 4 períodos de 2 horas. Vários médicos residentes contextualizaram um anseio por mais embasamento teórico.

“[...] mas que facilitaria mais a gente conseguir ter um período ali... discutir um pouco mais a parte teórica né, entender... é impossível a gente dominar todas as síndromes, mas pelo menos, das mais comuns, a gente conseguir ter um preparatório, ou até, durante o estágio, porque também, é difícil.” (E 7)

“Realmente, eu acho que a parte teórica, é... das principais síndromes, [...] o que você vai pedir de exame genético, se só o cariótipo vai identificar, se precisa de mais exame ou não, é... quais os exames de

imagens, quais outras más formações que você vai pesquisar quando tem essa síndrome, [...]” (E 8)

Verifica-se que apesar das transformações na formação profissional, permanecem, no entanto, como necessidade dos estudantes, mesmo que médicos residentes, em abordagens tradicionais de ensino-aprendizagem, ainda fortemente centradas na dimensão biológica do cuidado. Porém na busca pela formação de profissionais críticos e comprometidos com a atenção integral à saúde, utilizando-se de ferramentas como o acolhimento e o cuidado integral para intervir na realidade dos indivíduos (RANGEL *et al.*, 2017), verificamos em várias falas dos médicos residentes, nos temas previamente identificados a partir dos discursos, que a compreensão multidimensional do ser humano, foi também apreendida e pode ser considerada uma contribuição deste Serviço na formação destes profissionais.

Nesse sentido também, é importante refletir que as práticas apreendidas no processo de produção do cuidado devem ir além da execução de conhecimentos técnicos e teóricos, sendo relevante considerar o campo organizativo e da rede de cuidados. Para a consolidação do cuidado integral, é preciso resgatar vários aspectos, tais como acolhimento, vínculo, responsabilização e resolubilidade, sendo difícil exercer o cuidado desarticulado de outras práticas e do contexto organizativo do SUS (ASSIS *et al.*, 2015), questões estas incluídas não somente como aprendizado durante os quatro meses de estágio no Serviço, mas também nos três anos de formação pediátrica no Programa de Residência Médica no quais estes residentes estão inseridos.

5.4 A pesquisa

Vários são os projetos de pesquisa desenvolvidos e alguns já finalizados, oportunizados a partir do SPG, aqui apresentados como resultados deste estudo.

Uma vez estruturado o SPG em 2016, iniciaram-se os primeiros projetos de pesquisa, envolvendo alunos de graduação de Medicina e Nutrição em iniciação científica (IC), e um projeto para o Mestrado Profissional de uma residente da pediatria.

Projeto “Avaliação do estado nutricional, do consumo alimentar e do nível sérico do zinco de crianças com a Síndrome de Down”. Realizado entre agosto de 2017 e fevereiro de 2019, o estudo objetivou o Mestrado Profissional em Medicina, defendido por uma médica residente da Pediatria, em fevereiro de 2019.

Projeto “Avaliação do estado nutricional e da dieta de crianças e adolescentes portadores da Síndrome de Down”. Projeto desenvolvido por uma graduanda do curso de Nutrição do IBB-UNESP, como IC, contou com bolsa FAPESP, desenvolvido nos anos de 2016 a 2018.

Nos anos seguintes houve mais alunos com projetos pesquisa, incluindo dois trabalhos de conclusão de curso (TCC), sendo um de uma aluna de fisioterapia de outra Instituição de Ensino particular, e também uma aluna do curso de Biologia do Instituto de Biociências da UNESP de Botucatu.

Projeto “Avaliação da função motora grossa em crianças com Síndrome de Down”. Monografia de conclusão de curso de fisioterapia, realizado no ano de 2017, teve orientação da uma docente da Instituição de Ensino particular, e coorientação da responsável pelo Serviço de Pediatria Genética.

Projeto “Avaliação do nível de zinco plasmático em crianças e adolescente com Síndrome de Down”. Monografia de conclusão de curso de Bacharelado em Ciências Biológicas do Instituto de Biociências de Botucatu-UNESP, realizado no ano de 2018, teve orientação desta pesquisadora e docente responsável pelo Serviço de Pediatria Genética, e coorientação de uma docente, farmacêutica do IBB.

Nos serviços de saúde, há a necessidade da articulação entre a pesquisa e o ensino, previsto desde 1988 na constituição que instituiu o SUS (BRASIL, 1988). Esta inter-relação é capaz de produzir conhecimento próprio, garantir a assistência de qualidade e com rigor científico (FERNANDES *et al.* 2005, p.447), viabilizando, segundo estes autores, a construção-reconstrução-significação de conhecimentos. Com a intenção de que haja esta agregação da pesquisa há que se investir para se encontrar estratégias e processos que a facilitem, muitas vezes envolvendo outros profissionais, instituições e até mesmo setores, com o objetivo de ultrapassar lacunas de conhecimentos e de valores na saúde (ELLERY *et al.*, 2013), como vem ocorrendo no SPG.

Considerando que o conhecimento se mostra cada vez mais imprescindível em qualquer área de atuação, e que a investigação diante do desconhecido, através da pesquisa responde a uma necessidade humana, iniciar este processo ainda durante o ensino médio para estudantes propicia ao mesmo tempo o uso de recursos tecnológicos para coleta de informações e divulgação de resultados, contribui desta forma para o processo de ensino aprendizagem e pode identificar aptidões para a pesquisa em jovens e futuros acadêmicos (PORTILHO e ALMEIDA, 2008; NEUENFELDT *et al.*, 2013). Assim a participação de estudante do ensino médio de escolas públicas de Botucatu também foi oportunizada pelo Serviço.

Projeto “Avaliação do crescimento de portadores da Síndrome de Down – comparação entre diferentes curvas”. Projeto desenvolvido por aluno do ensino médio, com bolsa de IC do CNPq, agosto de 2017 a julho de 2018.

A atenção à saúde individual é um dos objetivos principais dos serviços de saúde, e sujeito na determinação das condições de vida e saúde e doença das populações. Tendo, porém, às vezes, pouco reconhecimento de sua função nos estudos sobre estas circunstâncias, bem como da eficácia e efetividade de intervenções em pacientes, quer seja em pesquisas clínicas ou epidemiológicas, capazes de articular as dimensões tecnológicas, gerenciais, políticas, econômicas e culturais (NOVAES, 2004). Assim alguns estudos de avaliação nutricional foram e continuam a ser desenvolvidos, ampliando a atuação para além dos ambulatórios do Serviço, e contando com alunos de outra Unidade de ensino da UNESP, justificando assim,

sempre a atuação multiprofissional e interdisciplinar na assistência e também na pesquisa.

Projeto “Avaliação do estado nutricional e da dieta de crianças e adolescentes – grupo controle de portadores da Síndrome de Down”. Projeto desenvolvido por uma graduanda do curso de Nutrição do IBB-UNESP, como IC, desenvolvido nos anos de 2017 e 2018.

Segundo Loma (2003), os serviços de saúde têm como desafio aprimorar suas pesquisas tornando-as com impactos positivos sobre os resultados da atenção e da saúde das pessoas e, assim contribuir para a solução de problemas e melhoria da qualidade da assistência e da implementação efetiva de políticas intersetoriais.

A partir do ano de 2018 outros estudos foram delineados e iniciados com os pacientes do Serviço, a maioria deles com os que tem a síndrome de Down, por serem uma população mais homogênea e também a de maior frequência no Serviço. Assim, há outros três estudos em andamento, todos envolvendo Mestrados profissionais em saúde, de duas médicas residentes da pediatria, e de uma médica assistente do Serviço. E também um outro projeto com graduanda da nutrição como IC.

Projeto “Disfunção dos hormônios tireoidianos e repercussões no crescimento e desenvolvimento em crianças e adolescentes com Síndrome de Down: revisão sistemática”. Iniciado em agosto de 2018, no PG em Medicina, com uma médica residente da pediatria.

Projeto “Síndrome de Down, disfunções da tireoide e desenvolvimento motor: estudo clínico”. Iniciado em agosto de 2018, no PG em Medicina, com uma médica residente da pediatria. Projeto com financiamento regular da FAPESP. Incluiu bolsa de Treinamento Técnico-III para fisioterapeuta e assistente social.

Projeto “Repercussões do estado nutricional do zinco em crianças e adolescentes com Síndrome de Down”. Iniciado em 2019, no PG em Pesquisa Clínica, com a médica assistente do Serviço.

Projeto “Avaliação do consumo alimentar e da ingestão de nutrientes de crianças e adolescentes com Síndrome de Down: estudo caso-controle”. Iniciação Científica de graduanda da Nutrição do IBB-UNESP, iniciado em

2019, com bolsa FAPESP.

O apoio financeiro à pesquisa, incluindo inicialmente bolsas de IC (FAPESP e CNPq), e no ano de 2019 de um apoio regular da FAPESP, corroboram a importância da pesquisa na formação de profissionais da área da saúde, bem como da pesquisa em serviços de saúde.

É indiscutível que o desenvolvimento de pesquisas em sistemas e serviços de saúde pode contribuir para o aprimoramento e fortalecimento do SUS, e para a qualidade na atenção nos serviços de saúde, integrando-se aos processos sociais, econômicos e políticos que constroem a saúde atual e futura da população brasileira, fortalecendo da melhor forma possível o papel que a ciência e a tecnologia devem ter na sociedade (BROWN, 1991). Neste sentido, buscando oferecer contribuições à população do SPG, e integrando-se aos processos da assistência, algumas pesquisas-ação se iniciaram no ano de 2019.

Segundo alguns autores, avaliar a qualidade de vida (QV) dos cuidadores das crianças e adolescentes, entendendo o impacto que as tarefas a eles atribuídas podem gerar na QV é muito importante para aprimoramento da relação e do apoio a estes cuidadores nos serviços de saúde (EISENHOWER *et al.*, 2005; RICCI *et al.*, 2003). Assim um projeto neste sentido está em desenvolvimento no SPG. Visando apoiar estes cuidadores durante a coleta de dados da pesquisa, ele ocorre com a presença da assistente social e da psicóloga, intervindo e orientando a partir da situação identificada na aplicação do protocolo da pesquisa.

Projeto “Atenção integral à saúde de crianças com a Síndrome de Down e a qualidade de vida de seus cuidadores”. Iniciado no ano de 2019, conta com um aluno da graduação de Medicina como IC (bolsa CNPq).

Após delinearam-se pesquisas tentando responder à algumas questões voltadas para aprimorar o conhecimento visando uma assistência mais adequada aos que tem a SD. Verificou-se que, para além do nosso Serviço, o aprimoramento de ações ao nível da APS poderia ser benéfico para um cuidado mais integrado e em rede. Portanto em 2018 e 2020 iniciaram-se estudos voltados para identificar os conhecimentos de médicos e enfermeiros na APS de Botucatu – Unidades Básicas e de Estratégia da Saúde da Família, discutir formas de acesso e de assistência aos que tem a SD.

Considerando a prevalência da SD e os novos conhecimentos capazes de propiciar mais qualidade de vida e inclusão à esta população, torna-se esta busca pela qualificações dos profissionais de saúde na APS uma importante questão de saúde pública (PESSALACIA *et al.*, 2015).

Projeto “O cuidado à saúde de crianças com Síndrome de Down na atenção primária à saúde em Botucatu-SP: limitações e potencialidades do sistema único de saúde”. Mestrado profissional, iniciado em 01 de junho de 2018. Com objetivo de Mestrado Profissional em Medicina, desenvolvido por uma médica residente da Pediatria.

Projeto “O cuidado à criança com síndrome de Down a partir do PNAISC, na abordagem de enfermagem na atenção primária à saúde de Botucatu. ” Monografia de conclusão de curso Enfermagem, iniciado em 2020.

O nascimento de um filho com deficiência pode gerar uma crise no meio familiar e afetar todos os membros, incluindo os irmãos, os quais podem enfrentar dificuldades adicionais como aumento de responsabilidades e funções, sentimentos de ciúmes, culpa e vergonha. Por outro lado, os vínculos familiares podem ser fortalecidos e características e atitudes altruístas e humanitárias podem ser desenvolvidas (MESSA e FIAMENGHI JR., 2010). Analisar a percepção materna sobre seu filho com SD, ao receber o diagnóstico, promover o desenvolvimento e cuidado de seu filho, e, analisar as percepções maternas sobre a colaboração dos profissionais de saúde, passaram a ser questionamentos frequentes no Serviço e motivaram, em 2019, dois estudos de IC para alunos da graduação em Medicina, com o apoio da equipe multiprofissional e orientação de outros docentes envolvidos com a assistência no SPG.

Projeto “Ter um irmão ou irmã com Síndrome de Down: uma perspectiva fraternal sobre as experiências, responsabilidades e desafios enfrentados”. Elaborado no ano de 2019, com um graduando do curso de Medicina em IC, e a orientação de uma docente médica que atua em um dos ambulatórios do SPG.

Projeto “A vivência de familiares de crianças com síndrome de Down”. Iniciado no ano de 2019, com uma graduanda da Medicina em IC. Orientação de uma docente da psicologia que atua no Serviço de Pediatria Genética.

A interação com as outras especialidades do HCFMB, como apoio ao cuidado das crianças e dos adolescentes do Serviço de Pediatria, gerou também, além de uma integralidade no cuidado a busca coletiva por respostas a serem buscadas através da pesquisa. Dentre as manifestações de distúrbios musculoesqueléticos, as mais conhecidas e citadas na literatura são a instabilidade atlanto occipital, que é umas das mais preocupantes devido a possíveis lesões raquimedulares associadas, além de artrite inflamatória, pé plano, subluxação patelar, instabilidade femoropatelar, hipermobilidade articular, displasia de quadril e atraso no desenvolvimento locomotivo (BRASIL, 2012a). No final do ano de 2019 iniciou-se um projeto com a participação de uma mestrandia, médica residente da Ortopedia.

Projeto " Distúrbios osteomusculares relacionados à Síndrome de Down em crianças pré escolares e escolares: elaboração de protocolo de atendimento".
Mestrado profissional em Medicina, com coorientação da coordenadora do Serviço.

Todas as pesquisas desenvolvidas até o momento tiveram seus resultados finais ou parciais apresentados em diversos Congressos Científicos locais, nacionais e internacionais. Materiais de divulgação do conhecimento como folders, e-book foram elaborados, capítulo de livros, e um artigo científico em análise atualmente por revista científica.

Assim, também através das pesquisas desenvolvidas a partir da estruturação do SPG tem-se buscado promover o cuidado integral, de forma integrada entre vários profissionais do SPG e do HCFMB e, articulando-se com outros serviços do SUS e outras Instituições de ensino. Propiciando para os estudantes envolvidos, do ensino médio, graduandos e pós-graduandos, uma associação da pesquisa com a assistência e buscando respostas a lacunas de conhecimento que possam vir a aprimorar o Cuidado em Saúde, promover melhorias na Qualidade de Vida e propor ações de Educação em Saúde.

6. Conclusões

O Serviço de Pediatria Genética tem sido capaz de promover a assistência adequada às crianças e adolescentes com afecções congênitas, em conformidade com o PNAISC. A inclusão das crianças e os atendimentos realizados tem oportunizando um adequado seguimento e estímulo visando o crescimento e desenvolvimento infantil.

O SPG tem promovido a integralidade do cuidado, o apoio à inclusão escolar e, favorecido a assistência multiprofissional às crianças e adolescentes. E, tem sido capaz de articular e coordenar a assistência a estas crianças e adolescentes.

A estruturação do SPG proporcionou melhoria nos registros dos diagnósticos da CID-10, e inclusão e ampliação do número de atendimentos aos que tem afecções congênitas. Além de reduzir o tempo para o início do seguimento e dos diagnósticos, otimizando assim a capacidade de desenvolvimento e crescimento destas crianças.

A síndrome de Down representou a mais frequente afecção congênita e cromossômica atendida pelo Serviço.

O apoio na comunicação do diagnóstico, no acolhimento e na orientação para o cuidado e para a inclusão escolar, e o auxílio na ruptura de pré-conceitos foram as principais contribuições do Serviço para os cuidadores.

O SPG, através de seus profissionais e da assistência prestada proporciona, um ambiente de trabalho adequado e oportunidade de troca de experiências para os cuidadores.

O Serviço tem oportunizado uma formação de pediatras com conteúdo de genética clínica, em conformidade com a orientação da Sociedade Brasileira de Pediatria, e as necessidades do SUS.

A pesquisa tem promovido a articulação com a assistência e o ensino. Ocorre com participação multiprofissional e interdisciplinar e, com atuação na Atenção Primária em Saúde. Busca trazer conhecimentos a fim de aprimorar o cuidado em saúde, promover melhorias na Qualidade de Vida das crianças, adolescentes e de seus cuidadores.

Dificuldades no acesso, na integralidade do cuidado e no aprendizado ainda precisam ser enfrentados visando melhorias na assistência, no ensino e o bem estar dos cuidadores, das crianças e dos adolescentes.

7. Considerações finais

A realização deste estudo foi de extrema relevância, avaliou o Serviço de Pediatria Genética e, trouxe uma visão geral dos últimos sete anos, desde o seu início e estruturação do Serviço, até o final do ano de 2019; possibilitou também verificar como ele é considerado e percebido por alguns dos envolvidos na assistência.

O estudo trouxe contribuições para o aprimoramento da assistência e do ensino, que já foram iniciadas a partir do ano de 2020, após contato com os dados desta tese.

As pesquisas realizadas no Serviço devem continuar sempre trazendo contribuições para a assistência, e novos conhecimentos que possam aprimorar a vida das crianças, dos adolescentes e de seus familiares, quer seja no próprio serviço, quer seja em atuações junto à Atenção Primária em Saúde e em formação de recursos humanos para o SUS.

Uma limitação a ser considerada, pode ser a não inclusão das falas dos médicos assistentes, incluindo a do geneticista, da psicóloga e da docente que atua em um dos ambulatórios do Serviço, que poderia trazer ampliação no olhar sobre o mesmo, além de outras contribuições, tendo sido esta também uma opção da pesquisadora, diante do período limitado para a conclusão desta pesquisa e apresentação da tese, sendo ainda viável de ser realizada na atualidade.

Há a necessidade de se avançar para a inclusão da Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF) nos atendimentos, ampliando assim a capacidade em avaliar a evolução dos que frequentam os ambulatórios. Trata-se de um tema a ser discutido com o CIMED do HCFMB para viabilizar tecnicamente a sua inserção no registro dos diagnósticos e, vincular a treinamento e reciclagem contínua dos profissionais e médicos residentes que atuam no SPG.

Um desafio atual é ampliar a capacidade resolutiva e diagnóstica do Serviço com a busca por recursos para exames que auxiliem nos diagnósticos etiológicos e, também de ampliar a equipe presente nos ambulatórios, uma vez que outros profissionais da área da saúde, terapeuta ocupacional e fisioterapeuta principalmente, trarão grande contribuição na assistência e na integralidade do cuidado às crianças e adolescentes

e também aos seus cuidadores. Temáticas estas que necessitam de discussão estratégica com os gestores do HCFMB e que muito avançarão a partir do credenciamento deste Hospital junto ao Programa de Doenças Raras do Ministério da Saúde, iniciado no ano de 2019 e, a seguir paralisado devido à necessidade de enfrentamento da pandemia covid-19 pelo qual o Brasil e o mundo passaram até este ano de 2022. Na atualidade, diante da melhoria do panorama nacional e dos serviços, esta discussão será retomada.

8. Referências bibliográficas

Referências Bibliográficas*

Acurcio FA, Cherchiglia ML, Santos MA. Avaliação de qualidade de serviços de saúde. *Saúde Debate*.1991;33:50-3.

Albano LMJ. Importância da genética no serviço público: relato da extinção de um setor de genética no Município de São Paulo, Brasil. *Revista Panamericana de Salud Pública*. 2000; 7(1): 1-5.

Alcântara PA. *Pediatria*. *Pediatria (São Paulo)*. 1979;1(2):183-9.

Assis MMA, Nascimento MAA, Pereira MJB, Cerqueira EM. Cuidado integral em saúde: dilemas e desafios da Enfermagem. *Rev Bras Enferm*. [Internet]. 2015 [citado 27 Abr 2020]; 68(2):333-338. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-71672015000200333&lng=en

Association of American Medical Colleges (AAMC). Educating doctors to provide high-quality medical care: a vision for medical education in the United States. Washington, DC: Association of American Medical Colleges; 2004.

Ayres JRCM. Cuidado e reconstrução das práticas de saúde. *Interface (Botucatu)*. 2004;8(14):73-92.

Balkan M, Akbas H, Isi H, Oral D, Turkyilmaz A, Kalkanli S, *et al*. Cytogenetic analysis of 4216 patients referred for suspected chromosomal abnormalities in Southeast Turkey. *Genet Mol Res*. 2010;9(2):1094-103.

Bardin L. *Análise de conteúdo*. 3a ed. São Paulo: Ed. 70; 2004. 223 p.

* International Committee of Medical Journal Editors. Uniform Requirements for Manuscripts Submitted to Biomedical Journal: sample references [Internet]. Bethesda: U.S. National Library of Medicine; 2018 [Last Reviewed 2018 Apr 26]; cited 2020 Apr 29]. Available from: http://www.nlm.nih.gov/bsd/uniform_requirements.html

- Bernal LM, López G. Diagnóstico pré-natal: retrospectiva. Nova [Internet]. 2014 [citado 21 Abr 2020];12(21):23-36. Disponível em: http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1794-24702014000100002&lng=en&tlng=pt
- Blumer H. Symbolic interactionism: perspective and method. Berkeley: University of California Press; 1998. (Trabalho original publicado em 1969).
- Boff J, Caregnato RCA. História oral de mulheres com filhos portadores de Síndrome de Down. Texto Contexto Enferm. 2008;17(3):578-86.
- Bolla BA, Fulconi SN, Baltor MRR, Dupas G. Cuidado da criança com anomalia congênita: a experiência da família. Esc Anna Nery. 2013;17(2):284-90. doi:10.1590/S1414-81452013000200012
- Bonomo LMM, Rossetti CB. Aspectos percepto-motores e cognitivos do desenvolvimento de crianças com SD. Rev Bras Cresc Desenv Hum. 2010;20(3):723-34.
- Bosi MLM, Uchimura KY. Qualidade e subjetividade na avaliação de programas e serviços de saúde. Cad Saúde Pública. 2002;18(6):1561-9.
- Botti SH, Rego S. The teaching-learning process in medical residency. Rev Bras Educ Med. 2010;34(1):132-40. Portuguese.
- Bowlby J. Cuidados maternos e saúde mental. São Paulo: Martins Fontes;1988. p. 64.
- Brasil. Ministério da Educação. Secretaria de Educação Especial. Lei nº 9.394, de 20 de Dezembro de 1996. Lei de Diretrizes e Bases da Educação Nacional [Internet]. Brasília: Ministério da Educação; 1996 [citado 20 Abr 2018]. Disponível em: http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/LEIS/l9394.htm

BRASIL. Presidência da República. Constituição da República Federativa do Brasil: Promulgada em 5 de outubro de 1988. Brasília: Presidência da República; 1988 [citado 6 Abr 2020]. Disponível em: http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/constituicao/constituicao.htm

Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria-Executiva. Núcleo Técnico da Política Nacional de Humanização. HumanizaSUS: a clínica ampliada. Brasília: Ministério da Saúde; 2004. 18 p.

Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Básica. Política Nacional de Atenção Básica. 4a ed. Brasília: Ministério da Saúde; 2007. 68 p. (Série E. Legislação de Saúde) (Série Pactos pela Saúde; v. 4).

Brasil. Ministério da Saúde. Portaria nº 81 de 20 de janeiro de 2009. Institui, no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica [Internet]. Brasília: Ministério da Saúde; 2009 [citado 6 Abr 2020]. Disponível em: <http://dtr2001.saude.gov.br/sas/PORTARIAS/Port2009/GM/GM-81.html>.

Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Básica. Saúde da criança: nutrição infantil: aleitamento materno e alimentação complementar. Brasília: Editora do Ministério da Saúde; 2009. 112 p. (Série A. Normas e Manuais Técnicos) (Cadernos de Atenção Básica; n. 23).

Brasil. Ministério da Saúde. Portaria nº 2.488, de 21 de outubro de 2011. Aprova a Política Nacional de Atenção Básica, estabelecendo a revisão de diretrizes e normas para a organização da atenção básica, para a Estratégia Saúde da Família (ESF) e o Programa de Agentes Comunitários de Saúde (PACS). Diário Oficial da União [Internet]. 22 Out 2011 [citado 6 Abr 2020]. Disponível em: http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2011/prt2488_21_10_2011.html

Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. Diretrizes de atenção à pessoa com Síndrome de Down. Brasília: Ministério da Saúde; 2012a. 60 p.

Brasil. Conselho Nacional de Saúde. Resolução 466/12. Trata de pesquisas em seres humanos e atualiza a resolução 196. Diário Oficial da União [Internet]. 12 Dez 2012b [citado 13 Jun 2013]. Disponível em: <http://conselho.saude.gov.br/resolucoes/2012/Reso466.pdf> 2

Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Política Nacional de Humanização PNH [Internet]. Brasília: Ministério da Saúde; 2013 [citado 25 Mar 2013]. 16 p. Disponível em: www.saude.gov.br/bvs.

Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Implantação das Redes de Atenção à Saúde e outras estratégias da SAS. Brasília: Ministério da Saúde; 2014a. 160 p.

Brasil. Ministério da Saúde. Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio [Internet]. Brasília: Ministério da Saúde; 2014b [citado 25 Mar 2020]. Disponível em http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html

Brasil. Ministério da Saúde. Portaria nº 1.130, de 5 de agosto de 2015. Institui a Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Criança (PNAISC) no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS). Diário Oficial da União [Internet]. 6 Ago 2015 [citado 25 Mar 2020]. Seq. 1, p. 37. Disponível em: http://www.poderesaude.com.br/novosite/images/publicacoes_06.08.2015-I.pdf

Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Criança: orientações para implementação. Brasília: Ministério da Saúde; 2018. 180 p.

Brasil. Ministério da Educação. Secretaria de Ensino Superior. Residência médica [Internet]. Brasília: Ministério da Educação; 2020 [citado 22 Abr 2020]. Disponível em: http://portal.mec.gov.br/index.php?option=com_content&view=article&id=12263&Itemid=506

Brasil. Presidência da República. Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990. Dispõe sobre as condições para a promoção, proteção e recuperação da saúde, a organização e o funcionamento dos serviços correspondentes e dá outras providências. Diário Oficial da União. 20 Set 1990. Seq. 1, p. 18055.

Brasil. Presidência da República. Decreto 7611, de 17 de novembro de 2011. Dispõe sobre a educação especial, o atendimento educacional especializado e dá outras providências [Internet]. Brasília: Presidência da República; 2011 [citado 20 Abr 2018]. Disponível em: http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2011-2014/2011/decreto/d7611.htm.

Bravo MIC, Matos MC. Reforma sanitária e o projeto ético-político do serviço social: elementos para o debate. In: Bravo MIS, Vasconcelos AM, Gama AS, Monnerat GL, organizadores. Saúde e serviço social. São Paulo: Cortez; 2004. p. 25-47.

Brook RH, Appel FA. Evaluación de la calidad de la atención: selección de un método de auditoria medica. In: Organización Panamericana de la Salud. Investigaciones sobre servicios de salud: una antología. Washington: OPAS; 1992. p. 535-45. (Publicación Científica; 534).

Brown LD. Knowledge and power: health services research as a political resource. In: Ginzberg E, editor. Health services research: Key to health policy. Cambridge: Harvard University Press; 1991. p. 20-45.

Brunoni D, Perez ABA. Genética médica. São Paulo: Manole; 2013. 1031 p.

Cabassu G. Palavras em torno do berço. In: Wanderley DB. Palavras em torno no berço. Salvador: Ágalma; 1997. p. 21-32.

Campos GWS, Pereira Junior N. A atenção primária e o programa mais médicos do sistema único de saúde: conquistas e limites. Ciênc Saúde Colet. 2016;21(9):2655-63.

Campos GWS. Clínica e saúde coletiva compartilhadas: teoria paidéia e reformulação ampliada do trabalho em saúde. In: Campos GWS, Minayo MCS, Akerman M, Drumond Junior M, Carvalho YM, organizadores. Tratado de saúde coletiva. São Paulo: Hucitec; 2006. p. 53-92.

Carr J. Mongolism: telling the parents. Dev Med Child Neurol. 1970;12(2):213-21.

Cesar CLG, Goldbaum M. Usos de serviços de saúde. In: Cesar CLG, Colet NR. Enseignement universitaire et interdisciplinarité: um cadre pour analyser, agir et évalue. Bruxelles: Boeck & Larcier, 2002. 216 p.

Condes RP. A comunicação de notícias difíceis para os pais. In: Barros VFR, coordenador. A saúde mental na atenção a crianças e ao adolescente: os desafios da prática pediátrica. São Paulo: Atheneu; 2016. p. 324-32.

Contandriopoulos AP, Denis J-L, Touati N, Rodríguez C. Intégration des soins: dimensions et mise en œuvre. *Ruptures*. 2001;8(2):38-52.

Cooley WC, Graham JM. Common syndromes and management issues for primary care physicians - Down syndrome - an update review for the primary pediatrician. *Clin Pediatr*. 1991;30(4):233-53.

Correa JCF, Oliveira AR, Oliveira CS, Corrêa FI. A existência de alterações neurofisiológicas pode influenciar na compreensão do papel da hipotonia no desenvolvimento motor dos indivíduos com síndrome de Down. *Fisioter Pesqui*. 2011;18(4):377-38.

Correia OS, Vitiello P, Cardoso MHCA, Horovitz DDGE. Conhecimento e atitudes sobre genética entre médicos residentes. *Rev Bras Educ Méd*. 2011;35(2):193-200.

Corrice AM, Glidden LM. The Down syndrome advantage: fact or fiction?. *Am J Intellect Dev Disabil*. 2009;114(4):254-68.

Costa SM, Durães SJA, Abreu MHNG. Feminização do curso de odontologia da Universidade Estadual de Montes Claros. *Ciênc Saúde Colet*. 2010;15 Suppl 1:1865-73. doi: 10.1590/S1413-81232010000700100

Costa SM, Prado MCM, Andrade TN, Araújo EPP, Silva Junior VS, Gomes Filho GZ, *et al*. Perfil do profissional de nível superior nas equipes da Estratégia Saúde da Família em Montes Claros, Minas Gerais, Brasil. *Rev Bras Med Fam Comunidade*. 2013;8(27):90-6.

Cramer B, Palacio EF. Técnicas psicoterápicas mãe-bebê. Porto Alegre: Artes Médicas; 1993.

D'Amour D, Ferrada-Videla M, San Martín-Rodríguez L, Beaulieu MD. Conceptual basis for interprofessional collaboration: core concepts and theoretical frameworks. *J Interprof Care*. 2005;19 Suppl 1:116-31.

Dias-da-Costa JS, Madeira ACC, Luz RM, Britto MAP. Auditoria médica: programa de pré-natal em posto de saúde na região Sul do Brasil. *Rev Saúde Pública*. 2000;34(4):329-36.

Donabedian A. Evaluación y monitoreo de la calidad de los servicios de salud. In: Consejo Nacional de Ciencia y Tecnología. Secretaría de Salubridad y Asistencia, organization. Seminario de investigación de servicios de salud. 2a ed. Queretaro: Memorial Queretaro; 1978. p. 65-81.

Eisenhower AS, Baker BL, Blacher J. Preschool children with intellectual disability: syndrome specificity, behaviour problems, and maternal wellbeing. *J Intellect Disabil Res*. 2005;49(Pt 9):657-71.

Ellery AEL, Bosi MLM, Loiola FA. Integração ensino, pesquisa e serviços em Saúde: antecedentes, estratégias e iniciativas. *Saúde Soc*. 2013;22(1):187-98.

Escalda P, Parreira CMSF. Dimensões do trabalho interprofissional e práticas colaborativas desenvolvidas em uma unidade básica de saúde, por equipe de Saúde da Família. *Interface (Botucatu)*. 2018;22 Suppl 2:1717-27.

Fernandes JD, Xavier IM, Ceribelli MIPF, Bianco MHC, Maeda D, Rodrigues MVC. Diretrizes curriculares e estratégias para implantação de uma nova proposta pedagógica. *Rev Esc Enferm USP*. 2005;39(4):443-9.

Feuerwerker LC, Almeida MJ. Integração ensino/serviço: a experiência da Rede Unida. In: Negri B, Faria R, Viana ALD, organizadores. Recursos humanos em saúde: política, desenvolvimento e mercado de trabalho. Campinas: Unicamp/NEPP; 2002. p. 161-86.

Fisher LD, Van Belle G, Lumley T, Heagerty PJ. Biostatistics: a methodology for the health sciences. 2nd ed. New York: Wiley-Interscience; 1993. 867 p.

Fitzpatrick DR. Transcriptional consequences of autosomal trisomy: primary gene dosage with complex downstream effects. *Trends Genet*. 2005;21(5):249-53.

Fonseca CRB, Fernandes TF. coordenadores. Puericultura passo a passo. Rio de Janeiro: Atheneu; 2018. A consulta de puericultura; p. 29-.

Franco V. Tornar-se pai/mãe de uma criança com transtornos graves do desenvolvimento. *Educar Rev.* 2016;59:35-48.

Freire P. A importância do ato de ler: três artigos que se completam. São Paulo: Cortez; 1989. p. 9.

Freire P. Pedagogia da esperança: um reencontro com a Pedagogia do Oprimido. Rio de Janeiro: Paz e Terra; 2001. p. 99.

Freud S. Edição standard brasileira de obras psicológicas completas de Sigmund Freud. Rio de Janeiro: Imago; 1996. Sobre o narcisismo: uma introdução (1914); v. 14, p. 77-110.

Gardiner K, Davisson M. The sequence of human chromosome 21 and implications for research into Down syndrome. *Genome Biol.* 2000;1(2):REVIEWS0002. doi: 10.1186/gb-2000-1-2-reviews0002

Gardner RJM, Sutherland GR. Chromosome abnormalities and genetic counseling. 3th ed. New York: OUP USA; 2004. 577 p.

Gomes ALH. Síndromes e malformações fetais. In: Barros VFR, coordenadora. A saúde mental na atenção a crianças e ao adolescente: os desafios da prática pediátrica. São Paulo: Atheneu; 2016. p. 287-293.

Gonçalves FS. Plasticidade cerebral e a clínica em estimulação precoce. In: Heiz MM, Peruzzolo DL. Deficiência múltipla: uma abordagem psicanalítica interdisciplinar. São Leopoldo: Oikos; 2009. p. 112-14.

Grantham-McGregor S, Cheung YB, Cueto S, Glewwe P, Richter L, Strupp *et al.* Developmental potential in the first 5 years for children in developing countries. *Lancet.* 2007;369(6):60-70.

Gutmacher AE, Porteus ME, McInerney JD. Educating health-care professionals about genetics and genomics. *Nat Rev Genet.* 2007;8(2):151-7. doi: 10.1038/nrg2007

Hattori M, Fujiyama A, Taylor TD, Watanabe H, Yada T, Park HS, *et al.* The DNA sequence of human chromosome 21. *Nature*. 2000;405(6784):311-9.

Hobbs CA, Cleves MA, Simmons CJ. Genetic epidemiology and congenital malformations. *Arch Pediatr Adolesc Med*. 2002;156(4):315-20.

Hook EB. Chromosome abnormalities and spontaneous fetal death following amniocentesis: further data and associations with maternal age. *Am J Hum Genet*. 1983;35(1):110-6.

Horovitz DDG, Llerena Junior JC, Mattos RA. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual. *Cad Saúde Pública*. 2005;21(4):1055-64.

Hunter SGW. Down syndrome. In: Cassidy SB, Allanson JE. *Management of genetic syndromes*. New York: Wiley-Liss; 2001. p. 103-29.

Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística. Censo 2010: escolaridade e rendimento aumentam e cai mortalidade infantil [Internet]. Brasília: Agência IBGE Notícias; 2012 [citado 14 Abr 2018]. Disponível em: <https://censo2010.ibge.gov.br/noticias-censo?view=noticia&id=1&idnoticia=2125>.

Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística. Censo 2020: Cidades [Internet]. Brasília: Agência IBGE Notícias; 2019 [citado 14 Mar 2022]. Disponível em: <https://cidades.ibge.gov.br>.

Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística. Censo 2020: Educação. [Internet]. Brasília: Agência IBGE Notícias; 2019 [citado 14 Mar 2022]. Disponível em: <https://educa.ibge.gov.br/jovens/conheca-o-brasil/populacao/18317-educacao.html>.

Instituto de Pesquisa Econômica Aplicada. Renda média mensal do brasileiro cresceu quase 30% entre 2002 e 2009 [Internet]. Brasília: IPEA; 2018 [citado 14 Abr 2018]. Disponível em: http://www.ipea.gov.br/portal/index.php?option=com_content&view=article&id=10486.

Jófoli Z. A construção do conhecimento: papel do educador, do educando e da sociedade. *Educ Teor Prática*. 2002;2(2):191-208.

Juliano MCC, Yunes MAM. Reflexões sobre rede de apoio social como mecanismo de proteção e promoção de resiliência. *Ambient Soc*. 2014;17(3):135-54.

Kim CA, Albano LMJ, Bertola DR. coordenadores. *Genética para a prática pediátrica*. Barueri: Manole; 2010a. Avaliação genética; p. 14.

Kim CA, Albano LMJ, Bertola DR. coordenadores. *Genética para a prática pediátrica*. Barueri: Manole; 2010b. Distúrbios genéticos e o pediatra; p. 3-10.

Kim CA, Albano LMJ, Bertola DR, coordenadores. *Genética para a prática pediátrica*. Barueri: Manole; 2010c. Alterações faciais importantes; p. 130-1.

Klaus M, Kenner J. Pais/bebê: a formação do apego. Porto Alegre: Artes Médica; 1992. p. 329.

Kusters MA, Verstegen RH, Gemen EF, de Vries E. 2009. Intrinsic defect of the immune system in children with Down syndrome: a review. *Clin Exp Immunol*. 2009;156(2):189-93.

Laznik MCA. Hora e a vez do Bebê. São Paulo: Instituto Language; 2013. p. 93.

Lejeune J. Biochemical investigations and trisomy 21 (author's transl). *Ann Genet*. 1979;22(2):67-75.

Lembcke PA. Métodos científicos de auditoria medica: su aplicación em la cirugía mayor de la pelvis en mujer. In: Organización Pan-americana de la Salud. *Investigaciones sobre servicios de salud: una antología*. Washington: OPAS; 1992. p. 92-116. (Publicación Científica; 534).

Lira BNR. Brava gente da Mangueira: a enfermagem desvendando o discurso de jovens sobre o cuidar de bebê prematuro na adolescência [dissertação]. Rio de Janeiro: Escola de Enfermagem Anna Nery, Universidade Federal do Rio de Janeiro; 2005.

Lomas J. Health services research. *BMJ*. 2003;327(7427):1301-2.

Lu C, Black MM, Richter LM. Risk of poor development in young children in low-income and middle-income countries: an estimation and analysis at the global, regional, and country level. *Lancet Glob Health*. 2016 Dec;4(12):e916-e922. doi: 10.1016/S2214-109X(16)30266-2

Macho V. Alterações craniofaciais e particularidades orais da trissomia no 21. *Rev Acta Pediatr Port*. 2008;39(5):190-94.

Malt EA, Dahl RC, Haugland TM, Ulvestad IH, Emilsen NM, Hansen B, *et al*. Health and disease in adults with Down syndrome. *Tidsskr Nor Laegeforen*. 2013;133(3):290-4.

Marcondes E. *Pediatria básica*. São Paulo: Savier; 2004. *Pediatria geral e neonatal*; Tomo 1.

Marques RC, Marreiro DN. Aspectos metabólicos e funcionais do zinco na síndrome de Down. *Rev Nutr*. 2006;19(4):501-10. doi: 10.1590/S1415-52732006000400009

Martins LAN. *Residência médica: estresse e crescimento*. São Paulo: Casa do Psicólogo; 2005.

Matos MC. O debate do Serviço Social na saúde na década de 90. *Serv Soc Soc*. 2003;24(74):85-117.

Mazzone L, Mugno D, Mazzone D. The general movements in children with Down syndrome. *Early Hum Dev*. 2004;79(2):119-30.

Melo EA, Mendonça MHM, Oliveira JR, Andrade GCL. Mudanças na Política Nacional de Atenção Básica: entre retrocessos e desafios. *Saúde Debate*. 2018;42(n esp 1):38-51. doi: 10.1590/0103-11042018s103

Melyn MA, White DT. Mental and developmental milestones of noninstitutionalized Down's syndrome children. *Pediatrics*. 1973;52(4):542-5.

Merhy EE. Em busca da qualidade dos serviços de saúde: os serviços de porta aberta para a saúde e o modelo técnico-assistencial em defesa da vida (ou como aproveitar os ruídos do cotidiano dos serviços de saúde e colegiadamente reorganizar o processo de trabalho na busca da qualidade das ações de saúde). In: Cecílio LCO. *Inventando a mudança na saúde*. 3a ed. São Paulo: Hucitec; 2006. p. 117-60.

Merhy EE. Saúde e direitos: tensões de um SUS em disputa, molecularidades. *Saude Soc.* 2012;21(2):267-79.

Messa AA, Fiamenghi-Jr GA. O impacto de deficiência nos irmãos: histórias de vida. *Ciênc Saúde Colet.* 2010;15(2):529-38.

Minayo MCS. Amostragem e saturação em pesquisa qualitativa: consensos e controvérsias. *Rev Pesqui Qual.* 2017;5(7):1-12.

Miranda LP, Resegue R, Figueira ACM. A criança e o adolescente com problemas do desenvolvimento no ambulatório de pediatria. *J Pediatr.* 2003;79 Supl 1:33-42.

Modesto MG. Reforma Sanitária e Informação em Saúde: avaliação dos registros médicos em um Distrito Sanitário de Salvador, Bahia. *Cad Saúde Pública.* 1992;8(1):62-8.

Moreira MCN, Gomes R, Sá MRC. Doenças crônicas em crianças e adolescentes: uma revisão bibliográfica. *Ciênc Saúde Colet.* 2014;19(7):2083-94.

Morris JK, Mutton DE, Alberman E. Recurrences of free trisomy 21: Analysis of data from the National Down Syndrome Cytogenetic Register. *Prenat Diagn.* 2005;25(12):1120-8.

Mourato FA, Villachan LR, Mattos SS. Prevalence and profile of congenital heart disease and pulmonary hypertension in Down syndrome in a pediatric cardiology service. *Rev Paul Pediatr.* 2014;32(2):159-63.

Nascimento RMP, Vianna-Morgante AM. Síndrome do cromossomo X-frágil: a importância do diagnóstico precoce na prevenção da deficiência mental. In: Kim CA, Albano LMJ, Bertola DR, coordenadores. *Genética para a prática pediátrica.* Barueri: Manole; 2010. p. 403-17.

National Down Syndrome Society. Down syndrome [Internet]. New York: NSDD; 2020 [citado 6 Abr 2020]. Disponível em: <https://www.ndss.org/about-down-syndrome/down-syndrome/>.

Neuenfeldt DJ, Schuck RJ, Weizenmann T. Iniciação à pesquisa no ensino médio: revelando possibilidades. *EFDeportes.com. Revista Digital.* 2013;17(176): Disponível em: <http://www.efdeportes.com>.

Novaes HMD. Avaliação de programas, serviços e tecnologias em saúde. *Rev Saúde Pública*. 2000;34(5):547-59.

Novaes HMD. Epidemiologia e avaliação em serviços de atenção médica: novas tendências na pesquisa. *Cad Saúde Pública*. 1996;12 Suppl 2:7-12.

Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF. Introduction – classification of genetic disorders. In: Thompson & Thompson - *Genetics in medicine*. 6th ed. Philadelphia: Saunders; 2001. p. 2-3.

Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF. Thompson & Thompson – *Genética médica*. 7th ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 2008. 525 p.

O'Brien ME. Living in a house of cards: family experiences with long-term childhood technology dependence. *J Pediatr Nurs*. 2001;16(1):13-22.

Oberai P, Gopinadhan S, Varanasi R, Mishra A, Singh V, Nayak C. Homoeopathic management of attention deficit hyperactivity disorder: a randomised placebo-controlled pilot trial. *Indian J Res Homeopathy*. 2013;7(4):158-67.

Oliveira IC, Cutolo LRA. Integralidade: algumas reflexões. *Rev Bras Educ Med*. 2018;42(3):146-52. doi: 10.1590/1981-52712015v42n3rb20170102r1

Onofre JA. Educar para uma sociedade inclusiva: importância da educação num mundo globalizado e competitivo, Paulo Freire, entender a realidade... *Brasil Escola* [Internet]. Goiânia: Rede Omnia; 2020 [citado 21 Abr 2020]. Disponível em: <https://meuartigo.brasilecola.uol.com.br/.../educar-para-uma-sociedade-inclusiva.htm>.

Organização Mundial da Saúde. Classificação estatística internacional de doenças e problemas relacionados à saúde; 10ª revisão. São Paulo: EDUSP; 1994.

Organização Pan-americana da Saúde. Prevenção e controle de enfermidades genéticas e os defeitos congênitos: relatório de um grupo de consulta. Washington DC: Organização Pan-Americana da Saúde; 1984. (Publicação Científica 460).

Osorio Rincón AT. Comparación del tratamiento con homeopatía y otras intervenciones em el trastorno de déficit de atención e hiperactividad (TDAH) en niños: revisión sistemática [tese] [Internet]. Colombia: Universidad Nacional de Colombia; 2015 [citado 28 Abr 2020]. Disponível em: bdigital.unal.edu.co.

Papavassiliou P, York TP, Gursoy N, Hill G, Nicely LV, Sundaram U, *et al.* The phenotype of persons having mosaicism for trisomy 21/Down syndrome reflects the percentage of trisomic cells present in different tissues. *Am J Med Genet A*. 2009;149A(4):573-83. doi: 10.1002/ajmg.a.32729

Patterson D, Costa AC. Down syndrome and genetics - a case of linked histories. *Nat Rev Genet*. 2005;6(2):137-47.

Paulus AJ, Cordoni LJ. Políticas públicas de saúde no Brasil. *Espaço Saúde*. 2006;8(1):13-9.

Pelleri MC, Cicchini E, Petersen MB, Tranebjaerg L, Mattina T, Magini P, *et al.* Partial trisomy 21 map: ten cases further supporting the highly restricted Down syndrome critical region (HR-DSCR) on human chromosome 21. *Mol Genet Genomic Med*. 2019;7(8):e797.

Penchaszadeh VB, Christianson AL, Giugliani R, Boulyjenkov V, Katz M. Services for the prevention and management of genetic disorders and birth defects in developing countries. *Community Genet*. 1999;2(4):196-201.

Pereira MG. Epidemiologia: teoria e prática. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 1999. Qualidade dos serviços de saúde; cap. 24, p. 538-58.

Perera J, Flórez J, Rondal JA. Rehabilitación cognitiva de las personas con SD: Perspectivas multidisciplinares de normalización. *Rev Síndr Down*. 2013;30:106-17.

Peruzzolo DL, Oliveira LD, Filho M, Souza APR. Contribuições à clínica da terapia ocupacional na área da intervenção precoce em equipe interdisciplinar. *Cad Ter Ocup*. 2015;23(2):295-303.

Pessalacia JDR, Ribeiro IKS, Rates CMP, Azevedo C, Braga PP. Experiências de acesso a serviços primários de saúde por pessoas com Síndrome de Down. *Rev Enferm Cent O Min*. 2015; 5(3):1752-67.

Pinheiro R. Cuidado em Saúde. In: Pereira IB, Lima JCF. Dicionário da educação profissional em saúde. Rio de Janeiro: Fundação Oswaldo Cruz; 2009. p. 110.

Pinho VP. Avaliação de um Sistema de Informações para o nível local do Sistema Único de Saúde, através de dados de atendimento médico em Centros de Saúde

de Botucatu-SP [tese]. São Paulo: Faculdade de Saúde Pública, Universidade de São Paulo; 2003.

Pinto ESG, Menezes RMP, Villa TCS. Situação de trabalho dos profissionais da Estratégia Saúde da Família em Ceará-Mirim. *Rev Esc Enferm USP*. 2010;44(3):657-64.

Pires ES. Utilização de medicamentos homeopáticos em síndrome de Down. Estudo comparativo. *Hom Bras*. 1995;2(1/3):215-21.

Pires DF, Ruiz EES. Interoperabilidade terminológica em sistemas de informação em saúde: problemas e soluções com a UMLS. *J Health Inform [Internet]*. 2010 Jul 1 [citado 25 Abr 2020]; 2(2):34-43. Disponível em: <http://www.jhi-sbis.saude.ws/ojs-jhi/index.php/jhi-sbis/article/view/95>

Porciuncula CGG. Avaliação do ensino de genética médica nos cursos de medicina no Brasil [tese]. Campinas: Faculdade de Ciências Médicas, Universidade de Campinas; 2004.

Portilho E, Almeida S. Avaliando a aprendizagem e o ensino com pesquisa no Ensino Médio. *Ensaio: Aval Pol Públ Educ*. 2008; 16(60):469-88.

Pueschel SM. Clinical aspects of Down syndrome from infancy to adulthood. *Am J Med Genet Suppl*. 1990;7:52-6.

Ramirez A, Praxedes LA. A importância da genética humana e clínica [Internet]. São Paulo: Faculdade de Ciências da Saúde de São Paulo; 2020 [citado 20 Abr 2020]. Disponível em: <https://www.facis.edu.br/artigos-enoticias/artigo/142/a-importancia-da-genetica-humana-e-clinica>.

Rangel RF, Backes DS, Ilha S, Zamberlan C, Siqueira HCH, Costenaro RGS. Formação para o cuidado integral: percepção de docentes e discentes de enfermagem. *Rev Pesqui Cuid Fundam*. 2017; 9(2):488-94.

Rappaport CR, Fiori WR, Davis C. Psicologia do desenvolvimento [Internet]. São Paulo: EPU; 1981 [citado 7 Abr 2020]. Teorias do desenvolvimento: conceitos fundamentais; v. 1. Disponível em: https://gen2011urc.files.wordpress.com/2012/03/rappaport-_modelo-psicanalitico.pdf.

Raskin S. Raras e subdiagnosticadas: um dia para as raras. *Gazeta do Povo* [Internet]. 3 Mar 2010 [citado 28 Abr 2020]. Disponível em: <https://www.gazetadopovo.com.br/opiniaao/artigos/raras-e-subdiagnosticadas-bfmoddvv6waoovtu5u3ruqtse/>.

Reeves S. Why we need interprofessional education to improve the delivery of safe and effective care. *Interface (Botucatu)*. 2016;20(56):185-97.

Reuland-Bosma W, Van Dijk J. Periodontal disease in Down syndrome: a review. *J Clin Periodontol*.1986;13:64-73.

Ribeiro RC. Anomalias congênitas e manifestações orais [dissertação] [Internet]. Porto: Faculdade de Ciências da Saúde, Universidade Fernando Pessoa; 2014 [citado 10 Abr 2020]. Disponível em: <http://hdl.handle.net/10284/4395>.

Ricci LA, Hodapp RM. Fathers of children with Down's syndrome versus other types of intellectual disability: perceptions, stress and involvement. *J Intellect Disabil Res*. 2003;47(Pt 4-5):273-84.

Richter LM, Daelmans B, Lombardi J, Heymann J, Boo FL, Behrman JR, *et al*. Investing in the foundation of sustainable development: pathways to scale up for early childhood development *Lancet*. 2017;389(10064):103-18. doi: 10.1016/S0140-6736(16)31698-1

Rocha D, Souza P. Levantamento sistemático dos focos de estresse parental em cuidadores de crianças com síndrome de Down. *Rev Bras Educ Esp*. 2018;24(3):455-64.

Rodrigues LS, Lima RHS, Costa LC, Batista RFL. Características das crianças nascidas com malformações congênitas no município de São Luís, Maranhão, 2002-2011. *Epidemiol Serv Saúde*. 2014;23(2):295-304 doi: 10.5123/S1679-49742014000200011

Roizen NJ, Patterson D. Down's syndrome. *Lancet*. 2003;361(9365):1281-9.

Roncalli AGO. O desenvolvimento das políticas de saúde no Brasil e a consequência do Sistema Único de Saúde. In: Pereira CA. *Odontologia em Saúde*

Coletiva: planejando ações e promovendo saúde. São Paulo: Artmed; 2003. p. 28-49.

Santos RS, Dias IMV. Refletindo sobre a malformação congênita. *Rev Bras Enferm.* 2005;58(5):592-6. doi: 10.1590/S0034-71672005000500017

Siedersberger Neto P, Zhang I, Nicoletti D, Barth FM. Mortalidade infantil por malformações congênitas no Brasil, 1996-2008. *Revista AMRIGS.* 2012; 56(2): 129-32.

Schnitman DF. Terapia como prática generativa: perspectiva e habilidades. In: Cruz HM, organizadora. *Papai, mamãe, você...e eu?: Conversações terapêuticas em famílias com crianças.* São Paulo: Casa do Psicólogo; 2000. p. 291-313.

Schon DA. Educating the reflective practitioner. In: Presentation to the to the 1987 meeting of the American Educational Research Association [Internet]; 1987 Apr 20-24 [citado 20 Abr 2020]. Washington, DC. Disponível em: <http://resources.educ.queensu.ca/ar/schon87.htm>.

Secretaria de Estado da Saúde de São Paulo (SES-SP). Diretoria Regional de Saúde – DRS VI – Bauru [Internet]. Bauru: SES-SP; 2020 [citado 11 Abr 2020]. Disponível em: www.saude.sp.gov.br

Silva MFMS, Kleinhans ACS. Cognitive processes and brain plasticity in Down syndrome. *Rev Bras Educ Espec.* 2006;2(1):123-18.

Slywitch MV. Repercussões da doença na criança e na família. In: Machado DVM, coordenadora. *Ação psicoprofilática do pediatra.* São Paulo: Sarvier; 1979. p.121-8.

Sociedade Brasileira de Pediatria. Diretrizes de atenção à pessoa com Síndrome de Down. São Paulo: Departamento Científico de Genética; 2020. 24 p.

Sommer CA, Henrique-Silva F. Trisomy 21 and Down syndrome: a short review. *Braz J Biol.* 2008;68(2):447-52. doi: 10.1590/S1519-69842008000200031

Starfield B. Atenção primária: equilíbrio entre necessidades de saúde, serviços e tecnologia. Brasília: UNESCO, Ministério da Saúde; 2002. 726 p.

Swanson AG, Anderson MB. Educating medical students. Assessing change in medical education - The road to implementation. *Acad Med*. 1993;68(6):1-46.

Tanaka O, Tamaki EM. O papel da avaliação para a tomada de decisão na gestão de serviços de saúde. *Ciênc Saúde Colet*. 2012;17(4):821-8.

Teixeira MZ, Lin CA, Martins MA. O ensino de práticas não-convencionais em saúde nas faculdades de medicina: panorama mundial e perspectivas brasileiras. *Rev Bras Educ Med*. 2004;28(1):51-60.

Thillainathan S, Sirisena ND, Kariyawasam WJC, Jayasekara RW, Dissanayake VHW. Cytogenetic analysis of chromosomal abnormalities in Sri Lankan children. *World J Pediatr*. 2015;11(4):374-9.

Tonon ND. Avaliação do estado nutricional, do consumo alimentar e do nível sérico do zinco de crianças com a síndrome de Down [dissertação] [Internet]. Botucatu: Faculdade de Medicina, Universidade Estadual Paulista; 2019 [citado 10 Abr 2020]. Disponível em: https://repositorio.unesp.br/bitstream/handle/11449/182570/domingues_nt_me_bot_p_ar.pdf?sequence=3&isAllowed=y.

Vaz ES, Campos Junior D. Currículo pediátrico global. Barueri: Manole; 2015. p. 392-96.

Vernier ETN, Cabral IE. Caracterização de crianças com necessidades especiais de saúde e seus familiares cuidadores. Santa Maria (RS). 2004-2005: subsídios para intervenções de enfermagem. *Rev Soc Bras Enferm Pediatr*. 2006;6(1):37-45.

Vogel F, Motulsky AG. Genética humana: problemas e abordagens. 3a ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 2008.

Walker SP, Wachs TD, Grantham-McGregor S, Black MM, Nelson CA, Huffman SL, *et al*. Inequality in early childhood: risk and protective factors for early child development. *Lancet*. 2011;378(9799):1325-38. doi: 10.1016/S0140-6736(11)60555-2

Winnicott DW. Escritos de pediatria y psicoanálisis. Barcelona: Laia; 1956.

Winnicott DW. Os bebês e suas mães. São Paulo: Martins Fontes, 1988.

Wiseman FK, Alford KA, Tybulewicz VLJ, Fisher EMC. Down syndrome recent progress and futures prospects. *Hum Mol Genet*. 2009;18:R75-83.

Wong D. *Enfermagem pediátrica: elementos essenciais à intervenção efetiva*. 5a ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 1999. 1118 p.

World Health Organization. *International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF)*. Geneva: WHO; 2001.

World Health Organization. *The International Classification of Functioning, Disability and Health for Children and Youth Version (ICF-CY)*. Geneva: WHO; 2007.

Wuo AS. A construção social da síndrome de Down. *Cad Psicopedag* [Internet]. 2007 [citado 28 Abr 2020];6(11):11-8. Disponível em http://pepsic.bvsalud.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1676-10492007000100002&lng=pt&nrm=iso.

Zemel BS, Pipan M, Stallings VA, Hall W, Schadt K, Freedman DS, *et al*. Growth charts for children with Down syndrome in the United States. *Pediatrics*. 2015;136(5):e1204-11. doi: 10.1542/peds.2015-1652

9. Anexos

A – APROVAÇÃO DO COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA



UNESP -FACULDADE DE
MEDICINA DE BOTUCATU



PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

Título da Pesquisa: Atenção integral à saúde de crianças e adolescentes com afecções congênitas (genéticas ou não); a experiência de um serviço de assistência, extensão, ensino e pesquisa.
 Subprojeto 1. Atenção integral à saúde de crianças com a Síndrome de Down e a qualidade de vida de seus cuidadores.

Pesquisador: CÁTIA REGINA BRANCO DA FONSECA

Área Temática:

Versão: 3

CAAE: 14093319.8.0000.5411

Instituição Proponente: Departamento de Pediatria

Patrocinador Principal: Financiamento Próprio
 UNIVERSIDADE ESTADUAL PAULISTA JULIO DE MESQUITA FILHO

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 3.430.207

Apresentação do Projeto:

Trata-se de 3ª versão do projeto intitulado "Atenção integral à saúde de crianças e adolescentes com afecções congênitas (genéticas ou não); a experiência de um serviço de assistência, extensão, ensino e pesquisa", sob responsabilidade da Profa. Dra. Cátia Regina Fonseca, do Departamento de Pediatria da FMB-UNESP.

Os questionamentos referentes ao parecer inicial (Parecer nº 3.368.268, de 04 de junho de 2019) foram parcialmente respondidos, tendo sido feitos novos questionamentos referentes à coleta de dados de prontuários no Parecer nº 3.401.542, de 19 de junho de 2019. A pesquisadora, então, esclarece que não serão realizadas consultas aos prontuários individuais das crianças e adolescentes atendidos no Serviço de Pediatria Genética. Trata-se, na verdade, de dados gerenciais, na forma de relatório, a ser gerado a partir das informações constantes no sistema de informações do HCFMB.

Tendo sido realizado esse esclarecimento, as solicitações constantes no Parecer nº 3.401.542, de 19 de junho de 2019, de adequações dos TCLEs não são pertinentes. Em relação ao TCLE

Endereço: Chacara Butantã II, s/n
 Bairro: Ruzão Junior
 UF: SP Município: BOTUCATU
 Telefone: (14)3880-1609

CEP: 13.618-970
E-mail: cep@fmb.unesp.br

Página 01 de 01



Conselho de Ética em Pesquisa
do
UNESP - Botucatu

Registado no CNPQ nº 00000000

**UNESP - FACULDADE DE
MEDICINA DE BOTUCATU**



Continuação do Parecer: 3.430.237

direcionado aos pais/cuidadores das etapas em que haverá a abordagem direta dos mesmos, anteriormente apreciados por esse Colegiado, foi retirada a informação sobre a consulta ao prontuário.

Por fim, cabe esclarecer que houve uma adequação, por iniciativa da pesquisadora, do n na etapa de caracterização do Serviço. Por esse motivo, foram inseridos novamente o Projeto de Pesquisa e a Folha de Rosto com as alterações pertinentes.

Objetivo da Pesquisa:
Já relatado nos Pareceres nº 3.368.268, de 04 de junho de 2019, e nº 3.401.542, de 19 de junho de 2019.

Avaliação dos Riscos e Benefícios:
Os riscos e benefícios permanecem inalterados em relação à 1ª versão, e encontram-se relatados no Parecer nº 3.368.268 de 04 de junho de 2019.

Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:
Já relatado nos Pareceres nº 3.368.268, de 04 de junho de 2019, e nº 3.401.542, de 19 de junho de 2019.

Em relação ao projeto inicial, cabe ressaltar apenas uma modificação, referente ao número de participantes (n=800) na etapa de caracterização do Serviço.

Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:
Já relatado nos Pareceres nº 3.368.268, de 04 de junho de 2019, e nº 3.401.542, de 19 de junho de 2019.

Para essa versão, devido aos questionamentos realizados, foram inseridas na Plataforma Brasil novas versões do Projeto de Pesquisa, da Folha de Rosto devidamente assinada e do TCLE aos pais/responsáveis (sem a informação de consulta aos prontuários).

Recomendações:
Não há.

Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:
Após análise em REUNIÃO ORDINÁRIA, o Colegiado deliberou APROVADO o projeto de pesquisa apresentado.

Endereço: Chácara Butignoli, s/n
Bairro: Rústico Junior
UF: SP Município: BOTUCATU
Telefone: (14)3880-1505

CEP: 15.615-970
E-mail: cep@fmb.unesp.br

Página 02 de 04



Resolução nº 1.000/2010

Continuação do Parecer: 3.430.207

UNESP - FACULDADE DE MEDICINA DE BOTUCATU



Considerações Finais a critério do CEP:

Conforme deliberação do Colegiado em REUNIÃO ORDINÁRIA do Comitê de Ética em Pesquisa da FMB/UNESP, realizada em 1º de JULHO de 2019, o projeto de pesquisa encontra-se APROVADO, sem necessidade de envio à CONEP.

No entanto, ao final da execução do projeto de pesquisa, é necessário enviar o "Relatório Final de Atividades", na forma de "NOTIFICAÇÃO", via sistema Plataforma Brasil.

Atenciosamente,

Comitê de Ética em Pesquisa da Faculdade de Medicina de Botucatu – UNESP

Este parecer foi elaborado baseado nos documentos abaixo relacionados:

Tipo Documento	Arquivo	Postagem	Autor	Situação
Informações Básicas do Projeto	PS_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_DO_P ROJETO_1339588.pdf	26/06/2019 09:45:40		Aceito
Folha de Rosto	26JunFolhaRosto.pdf	26/06/2019 09:42:15	CÁTIA REGINA BRANCO DA FONSECA	Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	ProjetoPesquisa25Jun.pdf	25/06/2019 19:00:30	CÁTIA REGINA BRANCO DA FONSECA	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLEEquidador25Jun.pdf	25/06/2019 18:53:05	CÁTIA REGINA BRANCO DA FONSECA	Aceito
Outros	CartaRespostaCEP25Jun.pdf	25/06/2019 18:50:52	CÁTIA REGINA BRANCO DA FONSECA	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	JustificativaAusenciaTCLEdado25Jun.pdf	25/06/2019 18:49:07	CÁTIA REGINA BRANCO DA FONSECA	Aceito
Brochura Pesquisa	BrochuraPesquisa25Jun.pdf	25/06/2019 18:47:42	CÁTIA REGINA BRANCO DA FONSECA	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento /	TCLEMedicoResidente.pdf	07/06/2019 09:58:03	CÁTIA REGINA BRANCO DA	Aceito

Endereço: Chácara Butignoli, s/n

Bairro: Ruzão Junior

UF: SP

Município: BOTUCATU

Telefone: (14)3880-1809

CEP: 18.618-970

E-mail: cep@fmb.unesp.br

Página 03 de 04



UNESP - FACULDADE DE
MEDICINA DE BOTUCATU



Registado no CONEP em 20/06/1997

Continuação do Parecer 1.430.227

Justificativa de Ausência	TCLEMedicoResidente.pdf	07/06/2019 09:58:03	FONSECA	Aceito
Outros	CartaRespostaCEP.pdf	07/06/2019 09:28:23	CATIA REGINA BRANCO DA FONSECA	Aceito
Declaração de Instituição e Infraestrutura	TermoAnuenciaHCFMB.pdf	06/06/2019 17:45:06	CATIA REGINA BRANCO DA FONSECA	Aceito
Outros	CoremeAnuenciaProjeto.pdf	05/06/2019 17:49:35	CATIA REGINA BRANCO DA FONSECA	Aceito
Outros	AnuenciaHcfmbSipe2019.pdf	05/06/2019 17:48:32	CATIA REGINA BRANCO DA FONSECA	Aceito
Brochura Pesquisa	Subprojeto1CEP.pdf	04/05/2019 18:28:03	CATIA REGINA BRANCO DA FONSECA	Aceito

Situação do Parecer:

Aprovado

Necessita Apreciação da CONEP:

Não

BOTUCATU, 02 de Julho de 2019

Assinado por:

SILVANA ANDREA MOLINA LIMA
(Coordenador(a))

Endereço: Chácara Buttignoli, s/n

Bairro: Rubião Junior

UF: SP

Município: BOTUCATU

Telefone: (14)3880-1609

CEP: 18.618-970

E-mail: cep@fms.unesp.br

Página 04 de 04

B – TERMO DE CONSENTIMENTO

B1) Residentes e funcionários do Ambulatório



TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO (TCLE)

RESOLUÇÃO 466/2012
(Para maiores de 18 anos) –

CONVIDO, você _____, aluno que estagia ou estagiou, ou funcionário que trabalha nos ambulatórios de Puericultura e Pediatria Genética do Hospital das Clínicas de Botucatu, para participar do Projeto de Pesquisa intitulado “Atenção integral à saúde de crianças e adolescentes com afecções congênitas (genéticas ou não): a experiência de um serviço de assistência, extensão, ensino e pesquisa”, que será desenvolvido por mim, Professora Dra. Cátia Regina Branco da Fonseca do Departamento de Pediatria, da Faculdade de Medicina de Botucatu – UNESP.

Estou estudando a caracterização deste serviço de assistência, ensino e pesquisa, e para isto preciso aplicar uma breve entrevista semiestruturada com duração de cerca de 15 minutos, para entendermos o que representou em sua formação acadêmica e/ou profissional, ter frequentando este ambulatório durante a sua graduação, e/ou pós-graduação.

As entrevistas serão gravadas, sem a sua identificação, e depois serão transcritas na forma de textos para análise pelo pesquisador.

Se você for funcionário do ambulatório gostaria de saber o que você acha deste ambulatório de genética, como é o serviço nele e como percebe este ambulatório para as crianças e suas famílias.

O benefício que você terá em participar desse projeto será propiciar o conhecimento sobre este serviço no ensino e na pesquisa. Além disso, existirão benefícios para futuros alunos, famílias de crianças, após a obtenção dos resultados da pesquisa.

Como irei abordar algumas questões sobre o serviço e sua formação na entrevista, acredito que não haverá nenhum risco para você, porém pode haver certo desconforto ou incomodo,

Fique ciente, que a sua participação neste estudo é voluntária e que mesmo após ter dado seu consentimento para participar da pesquisa, você poderá retirar a qualquer momento, sem qualquer prejuízo para você.

Este Termo de Consentimento Livre e Esclarecido foi elaborado em 2 vias de igual teor, o qual 1 via será entregue à você devidamente rubricada, e a outra via será arquivada e mantida pelo pesquisador por um período de 5 anos após o término da pesquisa.

Qualquer dúvida adicional você poderá entrar em contato com o Comitê de Ética em Pesquisa através dos telefones (14) 3880-1608 ou 3880-1609 que funciona de 2ª a 6ª feira das 8.00 às 11.30 e das 14.00 às 17horas, na Chácara Butignolli s/nº em Rubião Júnior – Botucatu - São Paulo. Os dados de localização dos pesquisadores estão abaixo descritos.

Após terem sido sanadas todas minhas dúvidas a respeito deste estudo, CONCORDO em participar de forma voluntária, estando ciente que todos os meus dados estarão resguardados através do sigilo que os pesquisadores se comprometeram. Estou ciente que os resultados desse estudo poderão ser publicados em revistas científicas.

Botucatu, ____/____/____

Pesquisador

Participante da Pesquisa

Nome: Cátia Regina Branco da Fonseca
Endereço: Rua Ágenor Nogueira, 1355, Vila
São Lúcio, Botucatu/SP
Telefone: (14) 3880-1497
Email: catia.fonseca@unesp.br

B2) Cuidador



**TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO (TCLE)
RESOLUÇÃO 466/2012
(Para maiores de 18 anos) – CUIDADOR/ responsável**

CONVIDO, o (a) Senhor (a) _____, CUIDADOR(a) e/ou responsável por uma criança ou adolescente com diagnóstico de doença congênita (ao nascimento), podendo ser genética ou síndrome a para participar do Projeto de Pesquisa intitulado **“Atenção integral à saúde de crianças e adolescentes com afecções congênitas (genéticas ou não): a experiência de um serviço de assistência, extensão, ensino e pesquisa.”**, que será desenvolvido por nós, Professora Dra. Cátia Regina Branco da Fonseca do Departamento de Pediatria, da Faculdade de Medicina de Botucatu – UNESP e José Matheus Menegalli aluno de Medicina da Faculdade de Medicina de Botucatu – Unesp.

Estamos estudando as afecções congênitas, que nasceram com seu filho(a), e também sobre a Síndrome de Down e a qualidade de vida de quem cuida destas crianças. Por isto convidamos o (a) senhor (a) e o seu filho, para que possam participar do estudo e que você, como responsável e cuidador, responda uma breve entrevista para nós, com alguns dados de sua condição de estudo, social e econômica. A entrevista terá a duração de cerca de 15 minutos, informamos ainda que seu o seu(ua) filho(a) tiver em seguimento por ter a Síndrome de Down, será também aplicado um questionário sobre a sua vida.

O benefício que você terá em participar desse projeto será propiciar o conhecimento sobre o seguimentos e os diagnósticos sobre as doenças e problemas que nasceram com ele (a) (congênitas). Além disso, existirão benefícios para futuros pacientes, após a obtenção dos resultados da pesquisa.

Como iremos fazer perguntas nas entrevistas sobre sua condição econômica, trabalho e também sobre o cuidado de saúde do seu filho no ambulatório de pediatria, acreditamos que não haverá nenhum risco para você ou para ele, porém pode haver certo desconforto ou incomodo, como abordaremos questões relacionadas ao seguimento dele e sua qualidade de vida.

Fique ciente, que a sua participação neste estudo é voluntária e que mesmo após ter dado seu consentimento para participar da pesquisa, você poderá retirar a qualquer momento, sem qualquer prejuízo na continuidade do tratamento do seu filho (a) ou para o(a) senhor(a)

Este Termo de Consentimento Livre e Esclarecido foi elaborado em 2 vias de igual teor, o qual 1 via será entregue ao Senhor (a) devidamente rubricada, e a outra via será arquivada e mantida pelos pesquisadores por um período de 5 anos após o término da pesquisa.

Qualquer dúvida adicional você poderá entrar em contato com o Comitê de Ética em Pesquisa através dos telefones (14) 3880-1608 ou 3880-1609 que funciona de 2ª a 6ª feira das 8.00 às 11.30 e das 14.00 às 17horas, na Chácara Butignolli s/nº em Rubião Júnior – Botucatu - São Paulo. Os dados de localização dos pesquisadores estão abaixo descritos.

Após terem sido sanadas todas minhas dúvidas a respeito deste estudo, CONCORDO em participar de forma voluntária, estando ciente que todos os meus dados estarão resguardados através do sigilo que os pesquisadores se comprometeram. Estou ciente que os resultados desse estudo poderão ser publicados em revistas científicas.

Botucatu, / / _____

Pesquisador

Participante da Pesquisa

Nome: José Matheus Menegalli
Endereço: Av. Universitária, 1320
Jardim Chácara dos Pinheiros, Botucatu/SP
Telefone: (19) 99954-3248
Email: josemenegalli@gmail.com

Nome: Cátia Regina Branco da Fonseca
Endereço: Rua Agenor Nogueira, 1355, Vila
São Lúcio, Botucatu/SP
Telefone: (14) 3880-1497
Email: catia.fonseca@unesp.br

B3) TERMO DE ASSENTIMENTO



TERMO DE ASSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO (TALE)
RESOLUÇÃO 466/2012

(Para menores entre 12 a 17 anos/11 meses e 29 dias)

CONVIDO, você _____ para participar do Projeto de Pesquisa intitulado "Atenção integral à saúde de crianças e adolescentes com afecções congênitas (genéticas ou não): a experiência de um serviço de assistência, extensão, ensino e pesquisa.", que será desenvolvido por nós, Professora Dra. Cátia Regina Branco da Fonseca do Departamento de Pediatria, da Faculdade de Medicina de Botucatu – UNESP e José Matheus Menegalli aluno de Medicina da Faculdade de Medicina de Botucatu – Unesp.

Estamos estudando as afecções congênitas, que nasceram com você. Por isto convidamos você, para que possa participar do estudo, sendo que seus pais ou responsável irá responder uma breve entrevista para nós, com alguns dados de sua condição de estudo, social e econômica. A entrevista terá a duração de cerca de 15 minutos, informamos ainda que se você tiver em seguimento por ter a Síndrome de Down, será também aplicado um questionário sobre a qualidade de vida.

Caso concorde em participar da pesquisa você deverá assinar este Termo de Assentimento e seu Representante Legal assinará o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido para participantes de pesquisa entre 11 a 17 anos/11 meses e 29 dias.

Solicito também seu consentimento para levantar o seu prontuário médico no Hospital das Clínicas de Botucatu, para coletar informações lá contidas, como: dados de nascimentos e doenças que ele pode ter, histórico doenças e internações prévias, e as suspeitas de diagnósticos.

O benefício que você terá em participar desse projeto será ajudar no conhecimento sobre os seguimentos e os diagnósticos sobre as doenças e problemas que nasceram com você (congênitas). Além disso, existirão benefícios para futuros pacientes, após a obtenção dos resultados da pesquisa.

Como iremos abordar questões nas entrevistas e levantar dados dos prontuários, acreditamos que não haverá nenhum risco para você ou para o seu responsável, porém pode haver certo desconforto ou incomodo, como abordaremos questões relacionadas à qualidade de vida do seu cuidador.

Fique ciente, que a sua participação neste estudo é voluntária e que mesmo após ter dado seu consentimento para participar da pesquisa, você poderá retirar a qualquer momento, sem qualquer prejuízo na continuidade do seu tratamento.

Este Termo de Consentimento Livre e Esclarecido será elaborado em 2 vias de igual teor, o qual 01 via será entregue a você devidamente rubricada, e a outra via será arquivada e mantida pelos pesquisadores por um período de 5 anos após o término da pesquisa.

Qualquer dúvida adicional você poderá entrar em contato com o Comitê de Ética em Pesquisa através dos telefones (14) 3880-1608 ou 3880-1609 que funciona de 2ª a 6ª feira das 8.00 às 11.30 e das 14.00 às 17 horas, na Chácara Butignolli s/nº em Rubião Júnior – Botucatu - São Paulo. Os dados de localização dos pesquisadores estão abaixo descritos.

Após terem sido sanadas todas minhas dúvidas a respeito deste estudo, CONCORDO em participar de forma voluntária, estando ciente que todos os meus dados estarão resguardados através do sigilo que os pesquisadores se comprometeram. Estou ciente que os resultados desse estudo poderão ser publicados e revistas científicas.

Botucatu, ____/____/____

Pesquisador

Participante da Pesquisa

Nome: José Matheus Menegalli
Endereço: Av. Universitária, 1320
Jardim Chácara dos Pinheiros, Botucatu/SP
Telefone: (19) 99954-3248
Email: josemenegalli@gmail.com

Nome: Cátia Regina Branco da Fonseca
Endereço: Rua Agenor Nogueira, 1355, Vila
São Lúcio, Botucatu/SP
Telefone: (14) 3880-1497
Email: catia.fonseca@unesp.br

C – LISTA DE TABULAÇÃO PARA MORBIDADE SEGUNDO CID-10

Morbidade Hospitalar do SUS**CID-10****Lista de Tabulação para Morbidade**

A Lista de Tabulação para Morbidade é apresentada no volume I da Classificação Internacional de Doenças, 10ª Revisão, 2ª edição, formato grande, às páginas 1225 a 1235.

Como esta classificação não abrangia as causas V01 a Y98, foram inseridos códigos da Lista de tabulação de mortalidade nº 1 (páginas 1213 a 1216).

CID-10 - Lista de Tabulação para Morbidade

Capítulo	Código	Descrição	Códigos da CID-10
----------	--------	-----------	-------------------

Fonte: CID-10

I	001-057	Algumas doenças infecciosas e parasitárias	A00-B99
II	058-096	Neoplasias [tumores]	C00-D48
III	97-100	Doenças do sangue e dos órgãos hematopoéticos e alguns transtornos imunitários	D50-D89
	097	Anemia por deficiência de ferro	D50
	098	Outras anemias	D51-D64

CID-10 - Lista de Tabulação para Morbidade
--

Capítulo	Código	Descrição	Códigos da CID-10
	099	Afecções hemorrágicas e outras doenças do sangue e dos órgãos hematopoéticos	D65-D77
	100	Alguns transtornos envolvendo o mecanismo imunitário	D80-D89
IV	101-111	Doenças endócrinas, nutricionais e metabólicas	E00-E90
	103	Outros transtornos tireoidianos	E03-E04, E06-E07
	104	Diabetes mellitus	E10-E14
	105	Desnutrição	E40-E46
	106	Deficiência de vitamina A	E50
	107	Outras deficiências vitamínicas	E51-E56
	108	Seqüelas de desnutrição e de outras deficiências nutricionais	E64
	109	Obesidade	E66

CID-10 - Lista de Tabulação para Morbidade

Capítulo	Código	Descrição	Códigos da CID-10
V	112-119	Transtornos mentais e comportamentais	F00-F99
	112	Demência	F00-F03
	113	Transtornos mentais e comportamentais devidos ao uso de álcool	F10
	114	Transtornos mentais e comportamentais devidos ao uso de outras substâncias psicoativas	F11-F19
	115	Esquizofrenia, transtornos esquizotípicos e delirantes	F20-F29
	116	Transtornos de humor [afetivos]	F30-F39
	117	Transtornos neuróticos, transtornos relacionados com o "stress" e transtornos somatoformes	F40-F48
	118	Retardo mental	F70-F79
	119	Outros transtornos mentais e comportamentais	F04-F09, F50-F69, F80-F99

CID-10 - Lista de Tabulação para Morbidade

Capítulo	Código	Descrição	Códigos da CID-10
VI	120-129	Doenças do sistema nervoso	G00-G99
	128	Paralisia cerebral e outras síndromes paralíticas	G80-G83
	129	Outras doenças do sistema nervoso	G10-G13, G21-G26, G31-G32, G36-G37, G46-G47, G60-G73, G90-G99
VII	130-139	Doenças do olho e anexos	H00-H59
VIII	140-142	Doenças do ouvido e da apófise mastóide	H60-H95
IX	143-164	Doenças do aparelho circulatório	I00-I99
X	165-179	Doenças do aparelho respiratório	J00-J99
XI	180-197	Doenças do aparelho digestivo	K00-K93

CID-10 - Lista de Tabulação para Morbidade

Capítulo	Código	Descrição	Códigos da CID-10
XII	198-199	Doenças da pele e do tecido subcutâneo	L00-L99
XIII	200-210	Doenças do sistema osteomuscular e do tecido conjuntivo	M00-M99
	200	Artrite reumatóide e outras poliartropatias inflamatórias	M05-M14
	202	Deformidades adquiridas das articulações	M20-M21
	203	Outros transtornos articulares	M00-M03, M22-M25
	204	Doenças sistêmicas do tecido conjuntivo	M30-M36
	207	Transtornos do tecido mole	M60-M79
	210	Outras doenças do sistema osteomuscular e do tecido conjuntivo	M87-M99
XIV	211-233	Doenças do aparelho geniturinário	N00-N99
XV	234-244	Gravidez, parto e puerpério	O00-O99

CID-10 - Lista de Tabulação para Morbidade

Capítulo	Código	Descrição	Códigos da CID-10
XVI	245-253	Algumas afecções originadas no período perinatal	P00-P96
	245	Feto e recém-nascido afetados por fatores maternos e por complicações da gravidez, trabalho de parto e parto	P00-P04
	246	Retardo de crescimento fetal, desnutrição fetal e transtornos relacionados à gestação curta e baixo peso ao nascer	P05-P07
	247	Trauma durante o nascimento	P10-P15
	248	Hipóxia intrauterina e asfixia ao nascer	P20-P21
	249	Outros transtornos respiratórios originados no período perinatal	P22-P28
	250	Doenças infecciosas e parasitárias congênitas	P35-P37
	251	Outras infecções específicas do período perinatal	P38-P39

CID-10 - Lista de Tabulação para Morbidade

Capítulo	Código	Descrição	Códigos da CID-10
	252	Doença hemolítica do feto e do recém-nascido	P55
	253	Outras afecções originadas no período perinatal	P08, P29, P50-P54, P56-P96
XVII	254-266	Malformações congênitas, deformidades e anomalias cromossômicas	Q00-Q99
	254	Espinha bífida	Q05
	255	Outras malformações congênitas do sistema nervoso	Q00-Q04, Q06-Q07
	256	Malformações congênitas do aparelho circulatório	Q20-Q28
	257	Fenda labial e fenda palatina	Q35-Q37
	258	Ausência, atresia e estenose do intestino delgado	Q41
	259	Outras malformações congênitas do aparelho digestivo	Q38-Q40, Q42-Q45

CID-10 - Lista de Tabulação para Morbidade

Capítulo	Código	Descrição	Códigos da CID-10
	260	Testículo não-descido	Q53
	261	Outras malformações do aparelho geniturinário	Q50-Q52, Q54-Q64
	262	Deformidades congênitas do quadril	Q65
	263	Deformidades congênitas dos pés	Q66
	264	Outras malformações e deformidades congênitas do aparelho osteomuscular	Q67-Q79
	265	Outras malformações congênitas	Q10-Q18, Q30-Q34, Q80-Q89
	266	Anomalias cromossômicas, não classificadas em outra parte	Q90-Q99
XVIII	267-270	Sintomas, sinais e achados anormais de exames clínicos e de laboratório, não classificados em outra parte	R00-R99
XIX	271-289	Lesões, envenenamentos e algumas outras consequências de causas externas	S00-T98

CID-10 - Lista de Tabulação para Morbidade

Capítulo	Código	Descrição	Códigos da CID-10
	286	Síndromes de maus tratos	T74
	287	Outros efeitos e os efeitos não especificados de causas externas	T33-T35, T66-T73, T75-T78
XX	1.096-1.103	Causas externas de morbilidade e de mortalidade	V01-Y98
XXI	290-298	Fatores que exercem influência sobre o estado de saúde e o contato com serviços de saúde	Z00-Z99
	290	Pessoas em contato com os serviços de saúde para exame e investigação	Z00-Z13
XXII	900-999	Códigos para propósitos especiais	U00-U99
**	-	CID não preenchido ou inválido	

D - INSTRUMENTOS DE COLETA DE DADOS**D1) ENTREVISTA COM MÉDICOS RESIDENTES DE PEDIATRIA****- PROJETO DE PESQUISA -****ATENÇÃO INTEGRAL À SAÚDE DE CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM AFECÇÕES CONGÊNITAS (GENÉTICAS OU NÃO): A EXPERIÊNCIA DE UM SERVIÇO DE ASSISTÊNCIA, EXTENSÃO, ENSINO E PESQUISA.**

Idade:

Médico residente: ano de residência em pediatria: 1 () 2 () 3 ()

Desenvolve ou desenvolveu pesquisa no ambulatório? sim () não ()

Ano no qual frequentou o ambulatório:

Já havia atendido criança/adolescente com afecções genéticas antes? Sim ()

Não ()

Atendeu depois de passar no ambulatório? Sim () não ()

Entrevista

1. Qual acha que foi a contribuição do ambulatório de pediatria genética na sua formação?
2. E qual acha que foi a contribuição do ambulatório na sua atuação profissional?
3. Gostaria de falar ou sugerir alguma coisa?

D2) CUIDADOR/ RESPONSÁVEL PELA CRIANÇA OU ADOLESCENTE**- PROJETO DE PESQUISA -****ATENÇÃO INTEGRAL À SAÚDE DE CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM AFECÇÕES CONGÊNITAS (GENÉTICAS OU NÃO): A EXPERIÊNCIA DE UM SERVIÇO DE ASSISTÊNCIA, EXTENSÃO, ENSINO E PESQUISA.**

Nome- Sexo -

Idade –

Anos de estudo –

Trabalho: Formal () Informal ()

Horas de trabalho por dia _____ nº dias/semana _____

Cuidador principal é principal responsável pela renda familiar? Sim () Não ()

Renda de todos da casa somados R\$ _____

Nº de pessoas/casa _____ Renda per capita R\$ _____

Idade na qual a criança iniciou seguimento no serviço de Genética _____

Idade na qual houve a confirmação diagnóstica _____ (ou Não)

Rede de apoio no cuidado continuo? Sim () Não ()

Familiar () Escola () Igreja ()

Social () Recurso Financeiro ()

Nº de pessoas que sempre ajudam no cuidado com a criança/adol. _____

Nº de serviços que frequenta atualmente para estimular/acompanhar a saúde e/ou educação da criança _____

Saúde _____ Educação _____

1. Qual acha que foi a contribuição deste ambulatório de Pediatria Genética para seu filho (a) e para você?

2. Gostaria de falar ou sugerir alguma coisa?

D3) FUNCIONÁRIAS DO AMBULATÓRIO DE PEDIATRIA**- PROJETO DE PESQUISA –****ATENÇÃO INTEGRAL À SAÚDE DE CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM AFECÇÕES CONGÊNITAS (GENÉTICAS OU NÃO): A EXPERIÊNCIA DE UM SERVIÇO DE ASSISTÊNCIA, EXTENSÃO, ENSINO E PESQUISA.**

Idade:

Formação profissional

Função no ambulatório

Tempo de profissão

Tempo de trabalho no ambulatório de pediatria

Entrevista

1. Como você percebe o ambulatório de Puericultura e Pediatria genética da Dra. Cátia?
2. E qual acha que foi a contribuição do ambulatório para as famílias, para as mães?
3. Como é o serviço (como é trabalhar) neste ambulatório?
4. O que você acha deste ambulatório, alguma diferença em relação aos outros ambulatórios?
5. Sobre as crianças deste ambulatório, as características das crianças, gostaria de dizer algo?

10. Apêndice

A) TRANSCRIÇÃO DAS ENTREVISTAS REALIZADAS

A1) MÉDICOS RESIDENTES DE PEDIATRIA

Residente 1

Entrevistador: Qual acha que foi a contribuição do ambulatório de pediatria genética na sua formação?

E1: Bom, quanto à contribuição do ambulatório de pediatria genética, eu percebi assim, eu não tinha um olhar voltado, tanto pro diagnóstico, porque muitas síndromes são conhecidas por todos, mas as que não são, é... eu não tinha esse olhar de... ah...essa criança tem uma face típica que pode sugerir alguma alteração genética, ou alguma ...é... que justificasse, né, achava que era natural daquela criança, porque ou é igual a mãe ou igual o pai, e de repente aquela síndrome tá presente na família toda, eu não tinha esse olhar tão voltado. E, também, não me atentava, à necessidade especial que essas crianças tinham, né, de acordo com as suas limitações, de acordo com as suas síndromes, as suas características, qual era a necessidade daquela criança pra gente abordar de uma maneira integral, né, conseguir orientar essa família de uma melhor forma, muitas vezes, investigar, inclusive, a família, né, e dar uma orientação melhor pra uma qualidade de vida, pra conseguir o estímulo daquela criança, ao máximo, que ela... o desenvolvimento ao máximo, né, dentro das limitações dela.

Entrevistador: E qual acha que foi a contribuição do ambulatório na sua atuação profissional?

E1: Acho que a contribuição, quanto à atuação profissional, é bem relacionada a isso, um olhar integral do paciente, voltado para a síndrome que ele tem, a gente vê que são inúmeras síndromes, infinitas possibilidades, eu achei muito bacana ter o contato com o geneticista no ambulatório, porque é uma visão que eu não tinha tido em nenhum outro lugar, aquele olhar clínico de bater o olho e... ah..a orelha é de tal forma, os olhos tem tal alteração, o nariz é de tal jeito... eu não tinha essa percepção antes, às vezes eu olhava, achava diferente, achava que tinha alguma coisa, mas eu não sabia explicar aquilo e nem em quais síndromes pensar.

Entrevistador: Gostaria de falar ou sugerir alguma coisa?

E1: Acho que como sugestão, eu tive muito pouco contato com o geneticista em si, acho que foram três ou quatro ambulatorios que eu participei e que ele estava também, acho que se foram quatro, foi muito, mas como sugestão, trazer isso mais pra gente, sabe, ter mais atividades relacionadas é... que ele possa estar presente, porque sem o geneticista, a gente acaba ficando muito limitada e não tem esse olhar, não adianta, é ... bem específico, e acho fundamental a presença dele e, se tivéssemos mais contato com ele, acho que conseguiríamos absorver muito mais, foi muito interessante.

Residente 2

Entrevistador: Qual você acha que foi a contribuição do ambulatório de pediatria genética na sua formação?

E2: Ah, foi muito importante o ambulatório de puericultura genética, me possibilitou contatos com pacientes que nós não vemos todo dia e entender mais o estereótipo dos pacientes que apresentam alguma síndrome genética, pra poder identificar melhor na prática da pediatria como um todo.

Entrevistador: Certo. E qual você acha que foi a contribuição do ambulatório, pra sua atuação profissional, falamos da sua formação, agora na sua atuação?

E2: Acho que é... também é importante, porque me ajuda durante a atuação, a identificar né, os pacientes portadores de síndrome genética... na população, de casos que a gente atende né, então, na minha formação, ele acaba contribuindo porque me dá... ensina as características e aí, quando eu for atuar, ele me ajuda a identificar, né, esses pacientes.

Entrevistador: Aqueles sinais mais sutis né...

E2: Isso.

Entrevistador: E você gostaria de falar ou sugerir alguma coisa? Dessa experiência do ambulatório que você teve, dos conhecimentos que você teve lá, se você usa nos seus estágios...

E2: É, já tive contato né, a gente teve contato no berçário, foi mais fácil identificar depois de ter passado no ambulatório de puericultura genética esses casos, e... eu acho que foi bem positivo o estágio sim, e, pra somar, assim, acho que, talvez, um

pouco mais... é... achei que as discussões que a Dra. Cátia faz no final dos estágios é muito bom, com os alunos do 4º ano, tem somado né, e eu acho ele bem acadêmico também, achei que foi positivo, não tenho nada a somar, no momento. Acho que é isso.

Entrevistador: Então tá bom. A Dra. Agradece, nós também. Sucesso pra você.

E2: Tá bom, obrigado.

Residente 3

Entrevistador: Qual você acha que foi a contribuição do ambulatório de pediatria genética na sua formação?

E3: Eu acho que acrescentou bastante na minha formação, porque...eu fiz genética só ...eu fiz farmácia, então eu fiz genética no curso de farmácia e aí, quando eu fiz medicina, eu eliminei genética do curso de medicina e eu acho que fez falta pra mim.

Entrevistador: Hum hum.

E3: Né...na ocasião eu fiz equivalência, por conta da questão financeira, porque a faculdade era particular. ...E aí, depois, quando eu passei na neo, na faculdade, a gente tinha o ambulatório de prematuros que tinha vários casos de ... é ... de síndrome genética e tinha outro ambulatório também do 6º ano. Mas eu acho que...eu acho que o Dr. C., aqui na genética e a Drª C., eles têm um conhecimento, é ... eles são mais seguros, sabe, pra...falar da síndrome, explicar pra gente, do que o que eu vi na faculdade.

Entrevistador: Entendi.

E3: Eu acho que eu cheguei aqui sem saber nada. Principalmente identificar as características físicas que é o mais difícil. Eu acho que, pra mim faltou, na minha faculdade, isso, porque a gente falava muito né...da genética mesmo e pouco das...

Entrevistador: das características...

E3: As características eram muito gerais, né...E eu gostei muito do ambulatório, achei que foi muito válido, eu só acho que a gente podia ter alguma aula, sabe, sobre genética na residência...

Entrevistador: Então...essa é a nossa próxima pergunta... (riso)

E3: Ah...é a próxima? (riso)

Entrevistador: Então, a gente falou da sua formação né...

E3: Hum hum.

Entrevistador: E a contribuição do ambulatório na sua atuação profissional?

E3: Ah, sim. Foi muito importante, porque, agora, até quando eu estou no pronto socorro atendendo...esses dias mesmo, nasceu uma criança que todo mundo achava que era Síndrome de Down, e a gente ficou discutindo as características...então, eu acho que, depois que a gente passa no ambulatório, a gente fica mais atento para as síndromes, principalmente aquelas que a gente não conhecia...o C. fala muito isso né...que você tem que conhecer pra você identificar.

Então, quanto mais a gente estuda a característica de cada síndrome, e acho que, as que a gente viu no ambulatório, também, que a gente estudou mais, a gente consegue identificar sim.

Entrevistador: Mais rápido e mais fácil né?

E3: Sim, mais eficiente né...antes, você acha que a criança é estranha, mas você fica sem ... teoria né ... agora não. Eu achei que contribuiu muito

Entrevistador: Que bom, então. E você gostaria de falar ou sugerir alguma coisa?

E3: Ah sim, eu acho que a gente podia ter alguma aula sabe, sobre...ou alguma síndrome específica, porque a gente não tem aula na residência, nem de Síndrome de Down, né...aula mesmo sabe, porque eu vejo que tanto a Dr^a C., como o Dr. C. também, eles têm o conhecimento né, até da experiência e ... seria importante pra gente, eu acho. Eu acho que, tanto da pueri, da pueri a gente tem mais de aleitamento, eu acho que a gente poderia inserir algumas aulas, ou no ambulatório né, não sei, acho que seria bom.

Entrevistador: Então tá, a Dr^a agradece e sucesso aí na sua caminhada.

E3: Ah, obrigada.

Residente 4

Entrevistador: Qual acha que foi a contribuição do ambulatório de pediatria genética na sua formação?

E4: *É...foi importante passar na pediatria genética, foi um primeiro contato, assim, com pacientes com esse tipo de síndrome, ou com essas características... é...e deu uma abordagem, um jeito de lidar com...tanto com o paciente como com as mães que, acaba sendo importante para a formação do pediatra, que vai acabar tendo contato com qualquer tipo de criança, na vida profissional.*

Entrevistador: *Hum hum. E pra sua atuação profissional, qual foi a contribuição do ambulatório?*

E4: *(...) ah, acho que é meio a mesma coisa, né, a atuação profissional acaba sendo isso, que eu vou acabar atuando, provavelmente em consultório ou em hospital e vou assim, pra eu saber identificar características ou o que atentar em certas síndromes que eu possa encontrar, então...*

Entrevistador: *Reconhecer mais rápido?*

E4: *Isso, é, reconhecer mais rápido e reconhecer, assim, saber as características de certas síndromes que podem...que eu preciso saber que vão...que podem acarretar problemas pras crianças, então, identificar que tais síndromes estão mais associadas com problema cardíaco, ou outra síndrome com problema renal, então, saber identificar numa investigação inicial, assim, que eu possa fazer enquanto a criança ainda não é encaminhada para um serviço, ou um profissional específico que lide com a genética.*

Entrevistador: *E você gostaria de falar ou sugerir alguma coisa, falar da sua experiência no ambulatório, se usou os conhecimentos em outros estágios, plantões?*

E4: *Ah...acho assim, é...o ambulatório que a gente passa no R1, ele é um pouco mais genérico né, e...talvez, às vezes, colocar algum caso específico pro residente atender, que não seja só uma coisa...uma discussão ampla, só para os internos, alguma coisa específica, algum caso um pouco mais complexo, às vezes, pros residentes, pra ter realmente um contato desde o R1 com paciente sindrômico, com alguma coisa genética, que vai um pouco além, às vezes, só do Down, ou alguma coisa mais simples, que a gente acaba vendo lá. Eu acho que esses casos são mais destinados pro ambulatório que a gente passa no R2, mas...às vezes seria legal ter um contato mais inicial assim, com esses pacientes.*

Entrevistador: Legal, então. Bom, são essas as perguntas, eu agradeço, a Dra. Cátia também, e sucesso na sua caminhada.

E4: Imagina, sem problemas. Obrigado. Sucesso pra vocês também e pra Dra. Cátia.

Residente 5

Entrevistador: Qual acha que foi a contribuição do ambulatório de pediatria genética na sua formação?

E5: Eu acho que foram, basicamente, em duas linhas, né...o primeiro encontro, os primeiros ambulatórios, acho que foram muito importantes pra quebrar a barreira do pré-conceito, e de entender que, as crianças com síndromes genéticas, são crianças normais, que têm uma vida normal, precisam de cuidados em casa, pelos pais, da mesma maneira do que as outras, que às vezes, a gente...antes de saber, antes de conhecer, a gente acaba tendo um pouco de pré-conceito e de medo. E, depois, de ter quebrado esse pré-conceito inicial, esse medo, a gente acaba aprendendo mais sobre as síndromes mesmo, a associação clínica, e isso é muito importante pra gente levantar suspeita e agir, né, depois, não deixar a criança sem diagnóstico muito tempo.

Entrevistador: Hum hum. E qual você acha que foi a contribuição do ambulatório na sua atuação profissional?

E5: Acho que exatamente isso, aprender a tratar as crianças e as famílias com mais respeito e atenção, entendendo que eles têm uma criança em casa como todas as outras e aumentar mais a suspeita clínica das síndromes genéticas que eu vi, do que eu conheci, pra...se eu não souber exatamente o diagnóstico, eu não vou saber encaminhar. É pensar na suspeita clínica.

Entrevistador: E você gostaria de falar ou sugerir alguma coisa, da sua experiência no ambulatório, se usa os conhecimentos de lá no seu dia a dia, nos seus plantões?

E5: Uso, uso sim, acho que tudo o que a gente aprendeu, ficou na nossa mente, a gente acaba sempre lembrando, mas eu acho que talvez, se o ambulatório fosse mais ...é ... multiprofissional, no momento do ambulatório, né, porque aqui, a gente tem muita...a maioria das crianças precisa seguir um multiprofissional, muitas nutricionistas, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional, às vezes psicólogo né, muitas vezes pras famílias, e, às vezes, ter esses profissionais lá, no dia do ambulatório, é

muito importante, que a criança já passa no mesmo dia. Como o ambulatório tá crescendo muito, talvez uma coisa pro futuro. É isso.

Entrevistador: *Mais alguma coisa?*

E5: *Acho que só.*

Entrevistador: *A Dra. Cátia agradece, eu também. Sucesso pra você.*

E5: *Obrigada, muito obrigada, viu?*

Residente 6

Entrevistador: *Então E6, qual acha que foi a contribuição do ambulatório de pediatria genética na sua formação?*

E6: *Eu acho que o mais importante é ...você...quando uma criança entra no consultório, você analisar bem, as características faciais, as características dos membros, fazer um exame físico detalhado, e ... a partir de então, suspeitar de alguma doença genética quando ela existe, entendeu? Então, eu acho que é, principalmente nisso...é atentar pro exame físico minuciosamente, porque essas doenças genéticas, elas cursam, às vezes, com ... com alterações muito discretas...*

Entrevistador: *Sim, difíceis de identificar né?*

E6: *Muito, muito difícil. Então, no ambulatório eu aprendi muita coisa, como, às vezes, como...posição dos dedos, né...da mão, às vezes um dedo mais torto, às vezes a distância entre os olhos, né...a posição do nariz, o tamanho da fronte...as medidas da nuca...*

Entrevistador: *São detalhes bem...sutis né?*

E6: *Então, são coisas muito sutis que fazem a diferença no exame físico e você passa a suspeitar do diagnóstico.*

Entrevistador: *Hum hum. Tá certo. E qual acha que foi a contribuição deste ambulatório para sua atuação profissional?*

E6: *Bem, eu acho que é essencial, eu acho, na verdade, aqui na faculdade a gente devia ter mais disciplina de genética, acho que a gente devia ter maior contato com isso, porque, principalmente, na neonatologia, nasce muita criança com síndrome genética e, como a gente só tem o ambulatório no R2 e com crianças...hã...que já*

estão mais velhas e que, muitas vezes, já tem o diagnóstico, às vezes a gente perde um pouco, sabe, hã... então eu acho que deveria começar desde da neonatologia...a gente já devia ter um ambulatório pra encaminhar esses pacientes sabe...

Entrevistador: Entendi.

E6: ...quando muito pequenos, ou então, começar a participar das interconsultas da genética, pra poder suspeitar de alguma doença...na neonatal...eu acho que é importantíssimo.

Entrevistador: Hum hum. E você gostaria de falar ou sugerir alguma coisa, falar da sua experiência no ambulatório...

E6: Não...

Entrevistador: Se usou os conhecimentos em outros plantões, estágios?

E6: Então, hã...às vezes, eu...quando pego uma criança que eu vejo que tem algum dismorfismo facial...sutil assim, eu começo a procurar no Google...aprendi que tem o OMIN agora, também ... que você pode ver as desordens genéticas. Eu acho que...assim... principalmente de sugestão, é que a gente devia ter mais isso, sabe ... mas eu acho que, principalmente, desde o começo do R1, eu acho que seria importante, a gente devia ter mais aula teórica sobre isso, entendeu?

Entrevistador: Certo.

E6: Principalmente antes do ambulatório. Porque a gente chega no ambulatório muito cru, a gente não tem idéia de como examinar as crianças, de como reparar essas sutilidades, então eu acho que, se a gente tivesse algumas aulas antes, né, a gente chegaria mais preparado pro ambulatório, pra atender essas crianças.

Entrevistador: Sim, com certeza.

E6: Mas eu adorei...assim, principalmente o C., da genética, nossa, ele é excelente. Foi muito, muito, muito bom.

Entrevistador: Que bom então, que bom. Então tá, são essas as perguntas, foi rapidinho né...e agradeço, a Dra.C. agradece muito e sucesso pra você aí, tá bem? Obrigada.

E6: Tá bom, obrigado. Até mais.

Residente 7

Entrevistador: Qual você acha que foi a contribuição do ambulatório de pediatria genética na sua formação?

E7: É, eu acho que, de maneira geral né, na pediatria geral, acho que é muito importante a gente abordar todos os temas, né, assim como a gente vai de ambulatório de puericultura até as U.T.I.'s, acho que é uma especialidade muito grande e a genética é muito importante, ainda mais nessa faixa etária. Então, até em questão de orientação pré-natal, de a gente já ter uma noção de como vai vir essa criança ao mundo, todas essas questões abordadas aí, é de extrema importância né, e a gente até ter uma idéia do que passar pros pais né, qual a expectativa em relação ao nascimento. O que vai vir, o que geralmente a gente já viu em relação à síndrome, tudo isso.

Entrevistador: E qual você acha que foi a contribuição do ambulatório, na sua atuação profissional, nós falamos da sua formação, agora na sua atuação?

E7: Eu acho que assim, seria muita hipocrisia a gente falar que “nossa, saímos de lá sabendo tudo”, porque é impossível né, e que... é um período muito curto ali, só que eu acho que isso, abriu muito os meus olhos pra avaliar a criança como um todo mesmo, porque às vezes, a gente fica olhando ... ah, tem essa manifestação, tem aquela manifestação... acho que a gente tem que abrir os olhos pra perceber se isso não cabe dentro de uma síndrome...

Entrevistador: Às vezes os sinais são muito sutis né...

E7: Exatamente, então, assim, principalmente, o jeito dela andar, a face que ela apresenta, o dedo que a gente olha numa consulta, tá conversando ali e vê um dedo comprido, acho que assim, a gente aprender a juntar as coisas e avaliar essa criança como um todo, né, entra muito nisso, nessa questão prática, a gente ter esse discernimento ali, de olhar uma manifestação e não achar que aquilo é isolado, conseguir juntar com as outras e ver onde que entra.

Entrevistador: Pra dar o diagnóstico...

E7: É.

Entrevistador: Então tá bom. E você gostaria de falar ou sugerir alguma coisa, falar da sua experiência no ambulatório, se você está aplicando seus conhecimentos do ambulatório no seu dia a dia?

E7: Sim, com certeza, eu acho que é isso, é uma questão de crescimento profissional assim, que isso também, vem por uma demanda espontânea, às vezes até na própria UBS, ou uma criança que passou despercebida no berçário, mas vem com uma alteração de crescimento, tudo isso, a gente faz essa triagem, mas, eu acho que a única coisa que falta é um pouco mais de conteúdo teórico, antes da gente entrar no ambulatório. Às vezes, fica difícil assim, a gente entrar sem ter uma... não que fica difícil, mas que facilitaria mais a gente conseguir ter um período ali... discutir um pouco mais a parte teórica né, entender... é impossível a gente dominar todas as síndromes, mas pelo menos, das mais comuns, a gente conseguir ter um preparatório, ou até, durante o estágio, porque também, é difícil, às vezes a gente tá num outro estágio, numa U.T.I. e não tem como ter essa discussão antes, mas durante o estágio, a gente ter um pouquinho mais da parte teórica junto com a prática. Acho que assim, caberia junto mesmo, ter ali na prática e ter um momento de discussão teórica focada em questão genética, abordar essa parte.

Entrevistador: Bom, são essas as perguntas, não ocupou muito o tempo né...Eu agradeço, a Dra. Cátia também e sucesso pra você.

E7: Obrigada.

Residente 8

Entrevistador: Qual acha que foi a contribuição do ambulatório de pediatria genética na sua formação?

E8: Eu acho que o ambulatório é bastante importante porque, querendo ou não, a gente tem algumas síndromes que são até que bastante frequentes, e quando a gente vai atuar como pediatra geral, a gente precisa saber tanto identificar, como assim, pensar as principais alterações que aquela síndrome tem, pra investigar e tudo mais, e aprender como que você precisa referenciar pra um serviço terciário. É... a gente entra em contato com muitas alterações diferentes, né, tanto faciais quanto do restante do corpinho, das mãos, dos pés, da marcha, é, coisas que a gente tem que ficar mais... é... depois de passar no ambulatório, a gente fica mais atento pra juntar

uma coisa com a outra e realmente pensar em alguma síndrome. Acho que essa é a principal contribuição.

Entrevistador: E qual acha que foi a contribuição do ambulatório na sua atuação profissional?

E8: Acho que anda muito junto né, mas eu acho que depois de ter passado pelo ambulatório, é... teve, inclusive, um caso que, se fosse antes, eu acredito que eu não teria identificado essas alterações e pensado numa síndrome genética. Mas, é importante pra isso, pra gente conseguir nortear, entendeu, quando a gente vê um conjunto de ... de alterações, mesmo que a gente não saiba dar o nome da síndrome que, é muito difícil, existe uma gama muito grande delas, a gente sabe que existe uma alteração e que isso deve ser investigado e pra orientar os pais né... outra coisa, é a maneira que a gente conversa com os pais sobre essas alterações que a gente vê, que eu acho que isso é muito importante, como que a gente aborda isso com a família de uma maneira que seja menos traumática possível pra eles, pra que eles consigam lidar com tudo isso e estimular a criança da maneira adequada.

Entrevistador: É...tem que ter uma sensibilidade mais ou menos, né...

E8: É, pra não... é... porque, se você for... dependendo do jeito que você aborda, eles entram em negação e a criança não consegue ter acesso ao cuidado que ela precisa, então, acho que faz muita diferença a maneira como você aborda tudo isso pra depois ter o desenrolar do caso.

Entrevistador: E você gostaria de falar ou sugerir alguma coisa? Dessa experiência no ambulatório?

E8: Realmente, eu acho que a parte teórica, é... das principais síndromes, pra que a gente saiba, assim, ah... se você viu essas características, o que é essa síndrome, o que você vai pedir de exame genético, se só o cariótipo vai identificar, se precisa de mais exame ou não, é... quais os exames de imagens, quais outras más formações que você vai pesquisar quando tem essa síndrome, então, entrar um pouquinho mais na parte teórica, dessas síndromes principais, e eu sugeriria alguma coisa como o que acontece nos outros ambulatórios; da gente selecionar alguns casos e discutir em cima deles, entendeu?

Entrevistador: Então, isso não ocorre lá?

E8: Ocorre uma discussão, mas acho que não é tão teórico. É mais uma discussão daquele caso, mas não a teoria daquele caso, entendeu? Então, eu acho assim, ah... nesse ambulatório a gente viu pacientes com síndrome de Down, então, vamos discutir um pouquinho sobre o que é síndrome de Down, quais são as alterações que têm e tudo mais, da parte teórica, que eu acho que fica até mais interessante pra sedimentar.

Entrevistador: Mais alguma coisa?

E8: Não.

Entrevistador: Então tá bem, obrigada viu? Sucesso pra você.

E8: Imagina. Obrigada você.

Residente 9

Entrevistador: Qual você acha que foi a contribuição do ambulatório de pediatria genética na sua formação?

E9: Eu nunca tinha tido a experiência de ter atendido nenhuma criança adolescente com alguma condição genética né...então, a primeira coisa foi realmente, ter essa primeira vivência e aprender a atender eles pela primeira vez. E na...assim, a contribuição que eles me deram além da formação médica e tal, foi eu me descobrir, assim, a minha vocação por essa área, porque eu fiz trabalho com a Dra. Cátia, sobre a síndrome de Down, e eu já tinha isso na minha cabeça, ah... eu quero fazer trabalho voluntário com crianças com síndrome de Down, tal, e não tinha nada assim, né, concreto, nunca tinha ido atrás, né, disso nada. Aí, eu conheci a Dra. Cátia, comecei a atender no ambulatório, vi que eu gostava, então, assim, foi uma coisa, né, que eu falo que eu me encontrei, assim, nesse ambulatório. Então, contribuiu não só pra minha formação como pediatra, mas pra me fazer descobrir a vocação, eu acho, assim.

Entrevistador: Que ótimo, que ótimo.

E9: Sim, que eu adoro eles.

Entrevistador: E qual você acha que foi a contribuição desse ambulatório, pra sua atuação profissional, a gente falou da sua formação, agora na sua atuação?

E9: Tá. Então, eu sou pediatra já né, e agora eu faço a residência de endócrino, então, assim, foi ver como essas crianças, elas têm as peculiaridades delas né, então assim, começar a pensar nas outras condições e comorbidades que as síndromes acarretam e começar a investigar e tratar de forma diferente, acho que foi mais ou menos isso, como pediatra mesmo, ter uma visão diferente e levar em consideração as peculiaridades da síndrome, eu acho, das síndromes, né.

Entrevistador: Hum hum, e aí ajuda também na identificação mais rápida da...

E9: Com certeza. Sim, porque aí você já sabe, por exemplo, a síndrome de Down, tem maior predisposição a ter problema da tireóide, aí, como a gente já passou com a Dra. Cátia, aprendeu... como pediatra geral, outro dia eu atendi, sozinha, uma criança com síndrome de Down, então, você já sabe, ah... têm que pedir hormônio tireoidiano, tem que investigar cardiopatia, acho que é mais nesse sentido assim, de atuação mesmo, como pediatra.

Entrevistador: Legal. E você gostaria de falar ou sugerir alguma coisa dessa experiência no ambulatório, se você é... usa esses conhecimentos do ambulatório nos seus dias, nas suas...

E9: Sim, inclusive eu escolhi fazer endócrino em pediatria por conta das crianças com síndrome de Down, né, então, assim, realmente mudou a minha vida essa... esse ambulatório, essa experiência com a Dra. Cátia, né... eu fiz a pesquisa com ela, sobre a síndrome de Down, a gente estudou a deficiência do zinco, então, assim, eu acho que só elogiar mesmo, não tenho nenhuma sugestão, acho muito importante para um pediatra, desde o R1, ter essa vivência, porque essas crianças têm essas peculiaridades e... só agradecer mesmo e elogiar, porque, na minha vida, fez muita diferença mesmo.

Entrevistador: Você acha que faltou alguma coisa... ou não?

E9: Não, pra mim não. Porque eu sempre tive bastante né, contato com a Dra. Cátia no ambulatório, quando eu não estava naquele estágio, como eu tinha essa parte da pesquisa, eu ia, eu participava, então assim, pra mim, eu tive uma vivência muito boa

e mudou muito agora, na endócrino, essa visão sabe, holística, assim, das crianças, e só contribuiu pro meu crescimento mesmo.

Entrevistador: Que ótimo. Bom, então é isso. Podemos encerrar. A Dra. Cátia agradece, a gente também.

E9: Imagina, eu que agradeço, pra mim é uma satisfação vir aqui, viu, obrigada.

Residente 10

Entrevistador: Qual acha que foi a contribuição do ambulatório de pediatria genética na sua formação?

E10: Eu acho...é que a gente atende, principalmente, no R1, mais síndrome de Down né, e a gente pega bastante na vida real depois. Então, eu acho que aprendi um pouco o manejo da síndrome de Down, e como que é a consulta em si, os scores da síndrome de Down, o que avaliar, o que fazer seguimento, é... quando introduzir medicação, acho que foi isso. No R2, teve o C., que foi maravilhoso, e eu aprendi, eu acho que muito mais, porque ele explica bastante a questão de como descobrir doenças genéticas, investigação, e, aprendi a fazer, tipo... a avaliar as alterações morfológicas e tentar correlacionar com algumas doenças clínicas, mais comuns que a gente viu no ambulatório.

Entrevistador: E qual acha que foi a contribuição do ambulatório na sua atuação profissional?

E10: Acho que.... é o que o C. tinha falado no último ambulatório (é que eu tô passando agora), daí, ele falou que, não é saber fazer o diagnóstico, é saber ver o que tá de alterado, pra poder fazer o encaminhamento bom, assim, porque não é só falar que tem face sindrômica, é falar o que tem de alteração.

Entrevistador: Entendi. E o que gostaria de falar ou sugerir? Falar da sua experiência...

E10: Eu acho que no R1, eles podiam fazer a gente resumir os casos, igual eles fazem na genética do R2, porque daí a gente conhece o caso antes, pra gente poder atender. E, tipo... é que eu não lembro se eu checava caso no passado, no ambulatório da genética, de puericultura genética, mas eu acho que a gente podia ficar mais como...

pra checar caso com os chefes mesmo. E acho que podia ter o C. também...(risos), porque ele faz muita diferença, ele é muito bom, ele ajuda bastante.

Entrevistador: *E os conhecimentos que você teve no ambulatório, você usa no seu dia a dia, nos seus plantões, nos seus estágios?*

E10: *Não, no plantão não, mas assim, ajuda mais na questão da puericultura mesmo, de como a gente vê o paciente, se tem alguma coisa diferente, se dá pra relacionar com alguma patologia, com alguma síndrome... e esse ano eu gostei, mas acho que podia ter mais aulinha ainda, tive uma aulinha com o C., e acho que ele podia dar mais ainda, mas acho que deve ser enjoativo pra eles né, mas podia ter mais ainda, mas de qualquer forma, eu aprendi muito, principalmente esse ano. É isso.*

Entrevistador: *São essas as perguntas, a Dra. Cátia agradece, eu também.*

E10: *Então tá bom, obrigada.*

A2) CUIDADORES DAS CRIANÇAS

A2.1) Com a Síndrome de Down

CS1 -Foi mais importante para a gente... que através do conhecimento que o serviço orientou ajudou a cuidar melhor da Sofia.

O melhor do ambulatório foi o apoio que é dado para a família da criança. Orientar de como comer, a quantia, senão a madrastra dava o que queria, pois a Sofia é compulsiva para comer, e a orientação do serviço foi muito boa para mostrar os limites e as características da SD.

Para melhorar o ambulatório: *Acho que é muito bom, só a demora às vezes...que a gente as vezes chega bem cedo e acaba indo embora na hora do almoço e fica esperando os alunos que tem de ir falar com o professor depois do atendimento. Mas é só isto mesmo.*

Entrevistador: *Muito obrigado!*

CS2 – Foi aqui que eu consegui descobrir muitas coisas sobre o problema do meu filho, saber o diagnóstico. Ajudou a cuidar da criança, eu era leiga neste assunto e fui então pesquisar mais. Mas aqui a gente ouve muito dos médicos e também a gente conversa entre a gente, pois tem muita mãe com criança igual ao meu filho.

Para melhorar o ambulatório: *Não tenho nada para sugerir não, tudo muito bom!*

Entrevistador: *Muito obrigado!*

CS3 – Auxiliou muito na orientação da alimentação e sobre os remédios mais apropriados para o Eliseu. Eu estava perdida com as orientações que estavam sendo dadas antes, porque ele passou por uma cirurgia né? Então a gente fica com medo de tudo, acha que vai atrapalhar o que já foi feito...bobeira, mas fazer o que a gente tem de falar né? Então eu passei a ter prazer de explicar as coisas para as perguntas das outras pessoas. Amei a parte da genética pois vejo um amor diferente nas pessoas que estão neste ambulatório.

Eu me sinto amparada por saber que tem uma especialidade na síndrome de Down neste ambulatório. E na parte do intestino dele foi a melhor contribuição para ele, incluindo que o remédio eu consigo pegar na farmácia municipal. Outra parte boa também é de poder tirar as dúvidas do comportamento e de como lidar com os

problemas dele, saber mais do comportamento das crianças com a síndrome que eles vão falando para a gente aqui.

Para melhorar o ambulatório: Olha, se a pudesse né? ...o relatório da criança que tem de repetir toda vez que eu venho para a consulta. Eu tenho prazer, mas a gente perde tempo contando tudo de novo, os alunos deviam escrever e ler no prontuário para a gente não precisar ficar repetindo sempre.

Entrevistador: Muito obrigado!

CS4 -Ajudou bem no ensinamento e também para colocar ele na creche, queria tirar ele da APAE. Quando começou a frequentar a escola normal com as outras crianças está se desenvolvendo mais.

Para melhorar o ambulatório: acha que está bom como está.

Entrevistador: Muito obrigado!

CS5 - Trouxe muita contribuição para o acolhimento da gente, que quando a gente vê que o filho da gente tem a síndrome, nossa a gente fica perdida! Ajudou a tirar as dúvidas quanto às dificuldades que ele foi apresentando, e que são normais para quem tem a síndrome de down né? Mas eu não sabia. Eu não trocaria aqui por nenhum outro hospital.

Para melhorar o ambulatório: não tenho do que reclamar, todos da equipe sempre atenderam muito bem eu e meu filho.

Entrevistador: Muito obrigado!

CS6 –Maravilha! Mesmo achando um pouco cansativo as vezes, por ter de vir de longe, mas aprender a cuidar, na alimentação, conseguir tirar dúvidas e ficar então mais tranquila, foi muito bom terem encaminhado ele para cá depois que acharam que ele tinha a síndrome.

Para melhorar o ambulatório: acha que está bom como está.

Entrevistador: Muito obrigado!

CS7 - Ajudou bastante a esclarecer as dúvidas da Síndrome. Só isto mesmo.

Para melhorar o ambulatório: sempre fui bem atendida.

Entrevistador: Muito obrigado!

CS8 - Ajudou bastante, pois se não fosse por aqui, ele não teria conseguido o desenvolvimento que obteve até aqui. Desde o começo já começou com a fisioterapia e a fono, então por isto está evoluindo bem, acho que se não fosse por isto não estaria tão bem. **Para melhorar o ambulatório:** acho que está tudo muito bom.

Entrevistador: Muito obrigado!

CS9 – Foi aqui que fizeram todo acolhimento para dar o diagnóstico da síndrome de Down, então isto trouxe muita tranquilidade. Com a notícia que tinham tido antes tinham ficado tristes, eu e meu marido, com a sensação de uma limitação na vida dela. Ai no ambulatório nossa! Ajudou bastante no enfrentamento e na visão de que não seria assim como haviam pensado inicialmente. Sabe que foi o pai que aceitou primeiro né? ...que eu sobre a síndrome de Down, e gerou um pouco de conflito, pelo que a gente traz na cabeça da gente né?

Para melhorar o ambulatório: Não é especificamente do ambulatório, mas no Hospital, seria importante ter o contato de uma psicóloga após o parto nos casos de crianças que nascem com a síndrome. Se soubesse então durante a gestação que a Maria ia nascer com a síndrome o preparo seria outro.

Entrevistador: Muito obrigado!

CS10 – Olha, acho que ajudou a descobrir o problema do coração e na medicação que ela toma. Então só por isto já ajudou bastante, acho que é isto...sim foi isto.

Para melhorar o ambulatório: Acho que está muito bom como é, não tenho queixas não.

Entrevistador: Muito obrigado!

CS11 -Ajudou bastante. Aqui dá um norte... com as medicações, as orientações do que precisa fazer com o meu filho, ajuda a gente a tomar um rumo na vida, que quando a gente percebeu que o meu filho tinha a síndrome a gente...sabe né? Passa um monte de bobagem pela cabeça da gente, e a gente fica meio perdida.

Para melhorar o ambulatório: Nossa, o atendimento aqui é excelente, eu não tenho nada para sugerir não.

Entrevistador: Muito obrigado!

CS12- Contribuiu para as orientações, encaminhamentos para outras especialidades que a minha filha tem de seguir, consegue tirar as dúvidas que aparecem e também sobre os medicamentos que ela precisa usar, não sabia que precisava, mas falaram que ajudar no desenvolvimento dela, então foi tudo de bom!

Para melhorar o ambulatório: Nada não.

Entrevistador: Muito obrigado!

CS13 -Acho que foi muito bom. Aqui os médicos e os alunos falam claro com os pacientes, então a gente entende. Ajudou bastante para o desenvolvimento dele, a tirar as dúvidas, ajuda bastante.

Para melhorar o ambulatório: acha que está muito bom.

Entrevistador: Muito obrigado!

CS14 -Eu sempre fui muito bem acolhida e amparada. Nos momentos difíceis tive apoio neste ambulatório, sempre buscando um cuidado mais integral do meu filho, e em não colocar o preconceito, que a gente mesmo tem quando pensa na síndrome. A gente mesmo, eu e meu marido, as vezes insistimos em tratar a Roberta como sendo diferente das outras crianças, do nosso outro filho. Ai a Dr^a Cátia fala para agente parar de pensar estas bobagens, que a Robertinha é maravilhosa e igual as outras crianças. E olhando mesmo a gente não vê diferença, só no gênio mesmo, demais de autoritária e decidida, ninguém muda a opinião dela.

Para melhorar o ambulatório: não gosto muito quando são os estudantes que atendem a gente, pois depois tem de passar para o professor e isto demora muito.

Entrevistador: Muito obrigado!

CS15 -Trouxe tudo de bom e foi a melhor coisa quando consegui uma vaga aqui. Acho que os atendimentos são muito bons e tiram as nossas dúvidas. Sempre ajudam quando eu preciso resolver alguma coisa, um problema como agora na escola dele. Sempre tenho este ambulatório para me ajudar.

Para melhorar o ambulatório: Não acho preciso falar mais nada não, está tudo bom!

Entrevistador: Muito obrigado!

CS16 –Ah é bom! Tira as dúvidas que a gente tem. Ajudou no desenvolvimento dele. Que toda consulta a Dr^a Cátia e a equipe dela falam que ele precisa fazer a Fono, se está na fisioterapia, se está indo na creche. A alimentação...ela não deixa a gente descuidar do tratamento dele não.

Para melhorar o ambulatório: Acho tudo muito bom aqui, mas as vezes é um pouco demorado mesmo, a gente entende, pois tem os alunos, mas seria só isto se desse para melhorar.

Entrevistador: Muito obrigado!

CS17- Este ambulatório me deu uma formação melhor sobre a saúde dele, tirou as dúvidas sobre o que ele tem, e melhorou o desenvolvimento dele também.

Ele já consegue ir à escola, só falar que ainda tá bem atrasado, mas tá fazendo a fono e dizem que é assim mesmo.

Para melhorar o ambulatório: É tudo muito bom aqui, orientam a gente em tudo, tem um monte de gente para atender, os alunos são bem atenciosos, parecem mesmo que gostam da criança. Só isto mesmo.

Entrevistador: Muito obrigado!

CS18 –Acho que o mais importante foi na parte de como lidar com ele, pois são difíceis de lidar ne?.. com a síndrome eles tem gênio forte e as vezes a gente fala e a criança não se importa. Importante também foi a orientação da alimentação, que ajudou bastante, do que pode dar ou não, pois não tinha conhecimento de nada disto, e parece que tendo a síndrome eles tem algumas características diferentes das outras crianças e eu não sabia não, achava que era tudo igual.

Para melhorar o ambulatório: tudo muito bom, obrigado!

Entrevistador: Muito obrigado!

CS19 -Tudo de suficiente que foi bom para ele, no desenvolvimento, nos medicamentos. Aqui o atendimento é muito bom, só isto que eu gostaria de falar.

Para melhorar o ambulatório: Só isto mesmo que eu já falei, tá tudo bom.

Entrevistador: Muito obrigado!

CS20 –Bom, acho assim... que este ambulatório contribuiu para tirar dúvidas e também para o desenvolvimento dele. Sou bem atendida sempre, o atendimento que os estudantes dão é muito bom, eles são bastante atenciosos.

Para melhorar o ambulatório: Não tenho nada para falar não, só agradecer mesmo.

Entrevistador: Muito obrigado!

CS21 – Ah...foi de fundamental para o desenvolvimento do meu filho, pois se não fosse aqui até agora ele estaria desassistido. De onde eu moro a gente não tem muita opção sabe? Então se não é a orientação e as cartinhas para fazer as coisas que ele precisa lá a gente não conseguia não. E aqui eu passo em mais de um médico, ele acompanha com os especialistas, então é bom por isto.

Para melhorar o ambulatório: cada área precisa estar de acordo entre si, pois cada equipe falou algo diferente sobre a alimentação do meu filho e eu como mãe fiquei perdida, pois não sabia qual orientação seguir. Faltou as equipes se comunicarem entre si, neste ponto que eu quero dizer, no meu caso foi sobre a alimentação dele.

Entrevistador: Muito obrigado!

CS22 - Contribuiu para tirar as dúvidas que a gente tem né? Também para o desenvolvimento dele, pois tudo que ensinam aqui a gente vai fazendo e ajuda muito. Eu não sabia que com a síndrome seria assim, pensei que ia ficar atrasado e ponto.

Para melhorar o ambulatório: Não tenho nada a falar não, acho tudo muito bom!

Entrevistador: Muito obrigado!

A2.2) Sem a Síndrome de Down

C1 - Antes eu não acompanhava em serviço de genética, e queria saber o cariótipo da minha filha. Então este ambulatório contribuiu no cuidado com a Bianca, que tinha intercorrências, mas por ser de genética eu ainda não sei dizer se teve alguma contribuição específica.

Ah...acho assim, é..., sendo bem sincera, eu esperava algo mais fundamentado do diagnóstico, mas foi dito que é uma variável aleatória do ambiente, então neste ponto de conseguir saber ao certo o que a Bianca tem não ajudou muito.

Eu esperava algo genético para poder explicar o que ela tem, pois tem os bisavós da Bianca, que são primos irmãos, portanto tem parentesco que eu li que pode influenciar em algumas doenças.

Para melhorar o ambulatório: Eu não sei dizer ao certo, pois ainda não teve muitas consultas, acho que nesse ano foram umas 3, então não sei ao certo o que o ambulatório tem para oferecer.

Entrevistador: Muito obrigado!

C1 - Imagina não tem nada de agradecer e desculpa a franqueza.

Entrevistador: Não precisa se desculpar não, é para falar mesmo o que sente.

Cuidador 2

C2 - Gosto do serviço e acho muito bom, não levo o meu filho para consultar na cidade que eu moro não, somente trago aqui neste ambulatório e neste Hospital, pois tem mais exames e o sistema do computador que tem todo o relatório dela. Acho também que o conhecimento dos médicos aqui é melhor.

Para o desenvolvimento dele acho que foi a maior contribuição, pois aqui dizem o que ela precisa fazer e os acompanhamentos que ele tem de ter. Só tenho a agradecer, gosto muito do atendimento dos alunos, eles tratam muito bem minha filha, atendem bem. **Para melhorar o ambulatório:** Considero que está tudo ótimo, não acho que precisa melhorar não.

C3 - Foi tudo! Porque faz cinco anos que eu corria com ele para saber o diagnóstico do que ele tinha. Portanto aqui foi tudo, para o tratamento e para ele poder ficar na escola. Ajudou muito meu filho e a mim também, pois a gente que é mãe, quando vê o filho sofrendo a gente sofre junto, e ajudando ele ajuda a gente também.

Para melhorar o ambulatório: Não tenho nada a acrescentar, agradeço á toda equipe. Eu sinto que aqui ninguém tem nenhum preconceito, que sabe, em alguns

lugares que vou com ela sinto que as eles tem,... e o atendimento dos estudantes é sempre muito bom.

Entrevistador: Muito obrigado!

C4 - Contribuiu para tirar as dúvidas e ajudando a melhorar o cuidado com o meu filho, pelos esclarecimentos das dúvidas e de como pode evoluir a doença que ele tem. Para mim está tudo sendo novo, eu entendo pouca coisa, e eu gostaria de ter a possibilidade de descobrir o motivo de ser genético ou algo novo. Pois por ser mãe e querer saber “porque que isto foi acontecer”, como mãe fica isto na cabeça da gente. Ninguém na família tem, principalmente quando meu filho tem a “crise” aí que fica ainda mais difícil de entender sabe?

Para melhorar o ambulatório: Se tivesse mais exames para fazer, a gente pensa né...nem sei se ia ajudar, mas a gente sempre acha que com exames iam descobrir mais o que ele tem.

Entrevistador: Muito obrigado!

C5 - A criança é uma nova experiência para a gente que é mãe, então este ambulatório, as orientações do cuidado e do estímulo com meu filho foram muito bons. Os meus outros dois filhos não precisaram de nada, sempre foram só no seguimento no posto e tudo foi bem. Aqui neste ambulatório meu filho recebe bastante atenção e é tratado normal, sempre bem atendido.

Para melhorar o ambulatório: acho que nada não!

Entrevistador: Muito obrigado!

C6 - Acho que ajudou bastante, orientando os cuidados do meu filho em casa, ajudou bastante! Para meu filho eu acredito que na parte da alimentação ajudou bastante também e no crescimento dele e no peso. Por isto foi muito bom a gente vir para cá. Eu tinha medo de vir, por causa de achar que iria somente ser mais um lugar para acompanhar ele, mas ajudou muito sim.

Para melhorar o ambulatório: não tenho nada para falar não.

Entrevistador: Muito obrigado!

C7 -Nossa, trouxe um conforto, pois eu fiquei muito assustada no começo, mas depois, através do acompanhamento fui melhorando. Aqui a gente vê outras crianças iguais ao meu filho, e a gente conversa com as mães e vê que não é só a gente que está nesta situação, isto dá um conforto para a gente.

Para melhorar o ambulatório: acho o serviço muito bom, mas precisa aumentar o número de trocador, pois tem muitas crianças no ambulatório e somente 1 fica complicado.

Entrevistador: Muito obrigado!

C8 -Ajudou em bastante coisas, as informações são importantes. Quando tem um filho assim, alguém que ajude a gente nesta missão, são anjos. Para tudo tem uma solução né?... a informação e a estrutura que a gente tem aqui são fundamentais né? No apoio, medicação e orientações. Para meu filho ajudou bastante, nas terapias que foram orientadas.

A gente não imagina que vai passar por isto, mesmo não ficando doente, ela tem as intercorrências dela.

Para melhorar o ambulatório: não tenho o que falar.

Entrevistador: Muito obrigado!

C9 -Ajudou bastante no desenvolvimento porque as pessoas aqui têm muito conhecimento e passam um pouco do conhecimento e esclarecimento sobre os problemas dele. Ajudou bastante no acolhimento e no tratamento do meu filho. Foi muito bom.

Para melhorar o ambulatório: Não tenho nada para dizer não, obrigado.

Entrevistador: Muito obrigado!

C10 – Contribuiu muito, para o desenvolvimento dele, para a saúde sabe? para tirar as dúvidas. Agradeço muito pelo apoio que eu e meu filho tivemos.

Para melhorar o ambulatório: na hora que vai chamar o paciente... a gente não escuta, tem hora que o médico vai chamar e a gente não entende quem chamou. E precisaria ter um bebedouro mais perto também.

Entrevistador: Muito obrigado!

C11 -Para lidar e aceitar sobre a doença sabe? para lidar com ele, sobre o desenvolvimento, para o apoio com a síndrome dele. Acho que o atendimento dos alunos é muito prestativo e que nunca volto para casa com dúvida.

Para melhorar o ambulatório: acho que está tudo bom mesmo, não tenho nada para sugerir não.

Entrevistador: Muito obrigado!

C12 -Ajudou no acompanhamento para fisioterapia que fez então com que o desenvolvimento do meu filho melhorasse. As pessoas não tinham ideia que meu filho tinha uma síndrome, então ficavam falando que a cabeça dele era amassada, e aqui me confirmaram que é a Síndrome de Sotos. E ajudaram no esclarecimento sobre a síndrome. E para o meu filho o importante foi ter visto os exames normais que vocês pediram aqui, de genética, e como só o desenvolvimento dele que é atrasado, o estímulo com as terapias está sendo muito bom.

Para melhorar o ambulatório: tá tudo muito bom do jeito que está.

Entrevistador: Muito obrigado!

C13 -Ajudou para o meu filho, ampliando com mais exames... então, na questão das orientações do que meu filho poderia ter ou não no futuro, dos ossos, do coração, o que ele pode ter e não ter. E porque o meu cariótipo...que não deu nada, que então posso ter outro filho. Ajudou nestas questões que estava bem em dúvida. E que

quando a Barbara menstruasse era para “cortar” para ela ficar mais calma, ainda não conseguimos ver isto, mas a equipe daqui está ajudando a gente.

Para melhorar o ambulatório: *gostaria que pudessem ajudar mais no encaminhamento dela para avaliação da audição que ainda não realizou de novo e também para a ginecologia.*

Entrevistador: *Muito obrigado!*

C14 *-Ajudou a descobrir o que meu filho tem, e melhorou muito com o tratamento com remédio. Sabe, ajudou meu filho a parar com os tiques e com isto ele conseguiu ser melhor enturmado na escola e melhorou o comportamento e o aprendizado dele na escola.*

Para melhorar o ambulatório: *fico bem tranquila como atendimento aqui, não acho nada para melhorar não. Só se conseguisse atender mais rápido para liberar a gente antes, que como tem os alunos, as vezes demora para a gente ir embora, só isto.*

Entrevistador: *Muito obrigado!*

C15- *Sei lá, dá mais confiança na gente, coisas que a gente não percebia antes dele, agora a gente percebe, fui ler mais e entender o que ele tem e que eu posso fazer para ajudar ele. Ajudou também ao meu filho, a se esforçar mais para fazer as coisas, que tem sempre que estimular, a irmã ouviu e também fica mais firme com ele e “puxa” mais ele que eu, eu tenho o coração mais mole. Aqui sempre explicaram tudo muito bem e a gente compreende melhor as coisas. Foi dito que apesar do que ele tem ele é uma criança normal e que a gente deve tratar ele como criança.*

Para melhorar o ambulatório: *é tudo muito bom aqui, não tenho mais nada para falar não.*

Entrevistador: *Muito obrigado!*

C16- Foi uma das melhores coisas que já fiz, tinha muitas dúvidas que nem eu sabia por quê. E então foi um excelente lugar para os esclarecimentos, o meu filho é uma criança muito ansiosa, ele não sabe que tem algumas coisas, então quando ela descobre ele se estranha. Eu tenho dificuldade de fazer a fisioterapia dele no serviço público, e tenho dificuldade de parar de trabalhar para poder cuidar mais dele, com o diagnóstico que ele tem eu não consigo receber o benefício.

Para melhorar o ambulatório: Nada não.

Entrevistador: Muito obrigado!

C17 - Ajudou bastante nas dúvidas que falaram que tinha microcefalia, e ele não tem. Isto deixou a gente mais tranquila, eu estava muito preocupada. Então aqui orientaram que tem de fazer os seguimentos. Os atendimentos são bons, e as pessoas muito atenciosas.

Para melhorar o ambulatório: Não, foi muito bom!

Entrevistador: Muito obrigado!

C18 - Ajudou por ter descoberto coisas novas sabe? umas possibilidades de tratamentos melhores, que antes falavam para a gente que não tinha o que fazer, que era só para ir levando pra fisio e para a fono. Ah e na hora de tirar as dúvidas também, como por exemplo de ter de ir para a escola, que pensei que ele não ia poder ir, na normal né? Mas não falaram que podia, deram a carta e está tudo indo bem.

Para melhorar o ambulatório: achei tudo muito bom aqui!

Entrevistador: Muito obrigado!

C19 - Ajudou no desenvolvimento do meu filho e também para tirar as dúvidas que eu tinha sobre o problema dele, foi isso.

Para melhorar o ambulatório: A gente sabe que tem os alunos né? Mas se desse para diminuir a demora para liberar a gente depois do atendimento. Porque vai

chegar com o professor e demora para voltar, acho que se desse para ser mais rápido a gente se cansava menos.

Entrevistador: Muito obrigado!

C20 - *Ajudou nos encaminhamentos pra minha cidade, do que ele precisa fazer de terapia. E para a escola também, para cuidarem melhor dela. Na escola a Maria Clara não tinha acompanhante para a professora e agora tem. Isto tem ajudado bastante no desenvolvimento dela.*

Para melhorar o ambulatório: *Acho que podia ter alguma atividade com as crianças que estão esperando na sala, pois as vezes demora para ser atendida e elas ficam inquietas né? Se tivesse um vídeo ou algo para brincar seria melhor para a gente que fica esperando.*

Entrevistador: Muito obrigado!

C21 - *Ajudou no cuidado do meu filho e na cirurgia do pipi dele. E também na orientação para as outras pessoas cuidarem dele, na escola, mandando a carta de como fazer e orientar para ele ir na escola normal. Agora ele vai andando para a escola e volta de Van e então ele está ficando bem mais sociável. Acho que ajudou também com os estímulos e as recomendações, e aí ele tem avançado no seu desenvolvimento e no contato com o meio ambiente e a escola. Por exemplo foi orientado que ele deve comer sozinho, mas que não pode ter barulhos, e então ele consegue comer na escola, que antes não conseguia, ele fica sozinho na sala e come.*

Para melhorar o ambulatório: *não tenho nada para sugerir não.*

Entrevistador: Muito obrigado!

C22 – *Eu acho assim...ajudou muito para entender o que meu filho tem, que ele era chamado de mongoloide/retardado, estava estudando em escola normal e ele não fala. Então o fato dele pode entrar na APAE e ter o diagnóstico da Síndrome, ter a*

orientação para lidarem com ele foi muito importante para ele e para mim. Tratavam ele como hiperativo e não conseguiam definir o que ele realmente tinha. O fato de ver o filho da gente sendo tratado como ele era dói na gente, pois é filho da gente né... independente do que ele tenha.

Para melhorar o ambulatório: *achei tudo muito bom, não sei falar nada não.*

Entrevistador: *Muito obrigado!*

A3) FUNCIONÁRIAS DO AMBULATÓRIO DE PEDIATRIA DO HCFMB

Funcionária 1

Entrevistador: *Como você percebe o ambulatório de Puericultura e Pediatria Genética da Dra. Cátia?*

F1: *Porque chegam já especificado já né, é marcação, vem escrito ambulatório de genética.*

Entrevistador: *Como que é trabalhar lá? Como é o ambiente do ambulatório?*

F1: *É gostoso, é sossegado... Pra mim se tornou parte da minha vida, então meio que... estando ali ou não, na minha casa é meio que a mesma coisa.*

Entrevistador: *E qual acha que foi a contribuição do ambulatório para as famílias, para as mães?*

F1: *A o ambulatório é de grande valia né, até mesmo porque ajuda as mães diante do perfil da criança a levarem uma condição melhor de vida, entendeu? No acompanhamento, até mesmo no social, é.... como que diz... até mesmo na parte psicológica deles né... é muito importante.*

Entrevistador: *Como é o serviço (como é trabalhar) neste ambulatório?*

F1: *É calmo lá, é sossegado... a gente já está acostumada né, então pra gente é uma rotina gostosa.*

Entrevistador: *O que você acha deste ambulatório, alguma diferença em relação aos outros ambulatórios?*

F1: Pra mim são todos iguais. Todos iguais, a gente trata todos iguais. Assim, a gente tem um carinho maior com eles, mas já é da pessoa da gente, até mesmo porque pra mim eles são seres mais evoluídos, eu acredito.

Entrevistador: Sobre as crianças deste ambulatório, as características das crianças, gostaria de dizer algo?

F1: Pra mim assim, eles tem características as vezes diferentes dos demais, mas pra mim não tem diferença nenhuma, entendeu? Eu trato todos iguais e amo todos iguais.

Funcionária 2

Entrevistador: Como você percebe o ambulatório de Puericultura e Pediatria Genética da Dra. Cátia?

F2: Como eu percebo? É assim, as crianças... as mães trazem as crianças né, passam no agendamento, é... colocado em um sistema e depois elas vão lá para nós na sala de enfermagem, a gente pesa, mede eles e vê ali na folha de atendimento o que está marcado, Puericultura e Genética.

Entrevistador: E qual acha que foi a contribuição do ambulatório para as famílias, para as mães?

F2: A eu acho que foi muito benéfica, porque geralmente aumentou muito a demanda desse ambulatório pelo que eu notei e geralmente as mãezinhas que tem filho assim... síndrômicos assim... eles precisam né? De um acompanhamento, então eu acho super importante, super legal esse ambulatório, tira muitas dúvidas delas, é legal...

Entrevistador: Como é o serviço (como é trabalhar) neste ambulatório?

F2: O meu trabalho? Ah eu amo, eu amo o que eu faço eu acho assim gratificante, a gente tem um bom contato com as mães, tem contato com as crianças e o melhor é um contato bom, porque a criança está sadia, ela está indo para uma consulta ambulatorial, né? Então eu acho legal, eu gosto muito.

Entrevistador: O que você acha deste ambulatório, alguma diferença em relação aos outros ambulatórios?

F2: A eu acho que cada ambulatório tem ... é específico, eu acho que... são todos iguais na verdade, o que a gente faz é pesar, medir, dar assistência, orientar ... cada um tem o seu... o seu sistema, então não difere muito.

Entrevistador: Sobre as crianças deste ambulatório, as características das crianças, gostaria de dizer algo?

F2: A isso aí é muito específico porque tem criança que a gente vê que tem problema, a gente vê aquela carinha característica de síndrômica né, o jeito... mas tem criança que não. Eu só acho muito bom que eles tenham um ambulatório para eles seguirem, as mães tirarem as dúvidas, fazerem exames genéticos, eu acho isso legal.

Funcionária 3

Entrevistador: Como você percebe o ambulatório de Puericultura e Pediatria Genética da Dra. Cátia?

F3: Eu vejo um benefício muito grande para os pais, para as mães, em quem tem dificuldade de ver que seus filhos têm problemas né, então eu vejo de muito valor... vejo dessa forma.

Entrevistador: E qual acha que foi a contribuição do ambulatório para as famílias, para as mães?

F3: Acredito eu que tenha sido no diagnóstico né, eles têm um diagnóstico mais preciso, eles sabem a conduta que vão tomar, eu acredito que facilitou muito para as outras especialidades a ter uma conduta mais Mais específica mais clara, com mais nitidez do que eles vão fazer, que conduta eles vão tomar, que procedimento eles vão...

Entrevistador: Como é o serviço (como é trabalhar) neste ambulatório?

F3: Maravilhoso, muito gostoso... é um ambiente muito bom, a gente ... nossa ela é maravilhosa, uma excelente profissional.

Entrevistador: O que você acha deste ambulatório, alguma diferença em relação aos outros ambulatórios?

F3: Ali a gente vê que eles são dedicados, todas as especialidades, eu acredito não... eu sinto eu vejo... eu vivencio isso, que eles têm uma dinâmica perfeita. Tem amor, eles se dedicam, eles se empenham. Tem empenho...

Entrevistador: Sobre as crianças deste ambulatório, as características das crianças, gostaria de dizer algo?

F3: A nem todas demonstram que tem alguma patologia né, aparência assim nem sempre demonstram... tem umas que é mais nítida, outras não... então a gente vê mesmo pelo prontuário, pela ficha de presença, porque a gente pesa, a gente mede, dá o primeiro contato que eles vieram para uma consulta ou algum exame seja lá o que eles vieram fazer, eles abrem atendimento e vão lá para a pesagem onde a gente define pra qual especialidade que a criança vai né... mas nem todas tem aparência de... nem todas tem... por isso acho importante a genética, porque a genética vai afundo, vai na raiz do problema e dá um diagnóstico mais perfeito, mais rápido. É muito gostoso trabalhar com eles., tem que amar.

Funcionária 4

Entrevistador: Como você percebe o ambulatório de Puericultura e Pediatria Genética da Dra. Cátia?

F4: Olha... para as crianças é uma grande evolução, porque as crianças são síndrome de Down né, elas nossa... fazem quatro anos só que eu trabalho na pediatria só né, eu vi a evolução delas... são umas crianças que chega lá sem desenvolvimento, depois sai de lá mais desenvolvida, a gente pesa e faz altura deles né, a gente vê a evolução ali. E o carinho que elas têm com elas né... é muito grande, da mãe com a Dra. Cátia também, os residentes que ficam com ela também... nossa tudo as mães já chegam perguntando né...

Entrevistador: E qual acha que foi a contribuição do ambulatório para as famílias, para as mães?

F4: Olha foi muito bom sim, porque ... para ver as crianças evoluir porque se não as crianças ficam paradas, vai lá só faz... como que fala? Consulta de pediatria nas outras especialidades né mais agora vê mais o desenvolvimento das outras crianças né, e nossa as mães ficam bem agradecidas né, porque já são umas crianças meio

especiais né? A gente fala que... nós que somos ... eles são muito inteligentes. Eles falam que tem QI a menos... que tem Down... não, não... eles têm QI a mais. São muito carinhosos... muito, você viu os coraçõzinhos? Que a gente faz coração grande ... todos eles são o mesmo coração. Eles não ficam perto um do outro e é o mesmo estilo de conversar.

Entrevistador: *Como é o serviço (como é trabalhar) neste ambulatório?*

F4: *Ah, eu adoro... eu amo. Eu acho que são especiais, quatro anos... eu trabalhei 29 anos na maternidade, só gestante... agora que eu estou lá ... aí pra mim não existe melhor, eu adoro desde quando vejo a criança crescer, eles são muito especiais pra mim... eu amo.*

Entrevistador: *O que você acha deste ambulatório, alguma diferença em relação aos outros ambulatórios?*

F4: *Ah, não é... Ah, eu adoro, eu trabalhei sempre no ambulatório de genética né, agora que eu estou na pediatria fazem quatro anos, mas eu sei bem...eu adoro lidar com as crianças agora, é cada um uma especialidade né, tem uns que são mais doenças né, mais crônica... a gente fica muito mais triste, mas eles não eles mais especiais mesmo. Tem dias que a gente chega perto deles, eles já conhecem a gente mesmo se ..., mas eles conhecem.*

Entrevistador: *Sobre as crianças deste ambulatório, as características das crianças, gostaria de dizer algo?*

F4: *Ta ótimo, eu adoro. Ah, não tenho o que falar... tudo a gente fala, são iguais? São. Mas são acho que especiais... pra mim não tem, eu vejo a evolução deles nossa... eles fazem coração pra todo mundo o mesmo jeitinho, como que pode ser? Mas assim... é muito bom, a gente vê eles desenvolvendo né... Eu gosto deles.*