

RELATÓRIO DE ESTÁGIO PROFISSIONALIZANTE

BRUNA LOPES LEANDRO

Dissertação de Mestrado Profissionalizante
em Aconselhamento Genético

2010/2011

BRUNA LOPES LEANDRO

DISSERTAÇÃO DE MESTRADO EM ACONSELHAMENTO
GENÉTICO

Dissertação de Candidatura ao grau de
Mestre em Aconselhamento Genético
submetida ao Instituto de Ciências
Biomédicas de Abel Salazar da
Universidade do Porto.

Orientadora: Dra. Ana Maria Fortuna

Categoria: Médica geneticista

Centro de Genética Médica Doutor
Jacinto de Magalhães

AGRADECIMENTOS

Aos meus pais que me transmitiram metade dos seus genes, dos quais muito me orgulho! Estarei eternamente grata pelo amor e apoio incondicional que sempre me dedicaram, pelos valores que me incutiram e que me fazem sentir um ser humano íntegro e feliz. A humildade, o espírito de trabalho e determinação, o respeito por mim própria e pelo outro, a sensibilidade pelo sofrimento humano e a entrega incondicional foram e serão sempre pedras basilares da minha personalidade, valores com os quais cresci e que determinaram as minhas opções vocacionais. Daqui adveio a escolha da Psicologia e posteriormente do Aconselhamento Genético, que espero continuem *ad eternum* de mãos dadas...

Ao Joel, agradeço o apoio desde o primeiro momento, para integrar o mestrado, com tudo o que com isso tivemos que abdicar. Obrigada pelo carinho, as palavras de encorajamento, a compreensão e todos os pequenos gestos de apoio no dia-a-dia que permitiram que me dedicasse inteiramente a este projecto.

À Cátia Filipa e à D. Maria José pelo apoio extraordinário, pelo amor, pela dedicação extrema, convosco tudo se tornou mais fácil....

À Professora Milena Paneque, que foi muito mais que uma mera professora, orientadora ou *genetic counselor*! Foi uma amiga e fiel companheira, conduzindo-nos por trilhos nunca dantes percorridos, encorajando-nos a seguir em frente e fazendo-nos crer que seríamos capazes e que tudo, no fim, iria valer muito a pena.

Ao Professor Jorge Sequeiros por naquele dia tão especial para mim (meu 26º aniversário) me ter presenteado com a integração no 1º mestrado profissionalizante de aconselhamento genético em Portugal e ter conseguido tornar simples o que de mais complexo a genética tem e, assim, ter despertado em mim um enorme fascínio por esta área!

Aos meus mestres (médicos e *counselor* com quem estagiei), que me permitiram assistir às suas consultas e às famílias que são um exemplo de amor e dedicação, o meu muito obrigada por me darem oportunidade de “mergulhar” neste difícil mas admirável mundo das doenças genéticas!

A todos os que nos momentos de maior fragilidade me ajudaram a erguer e a seguir em frente, um bem-haja muito especial, espero estar sempre à altura para responder da mesma forma!

ÍNDICE

Nº de páginas

Glossário de acrónimos e abreviaturas	4
Nota introdutória	6
I. Identificação	7
II. Cronologia curricular	8
III. Curriculum profissional	8
IV. Estágio profissionalizante	9
V. Instituição formadora	12
VI. Actividade assistencial	17
VII. Estágio na Consulta no CGPP	46
VIII. Estágio em Oncogenética	56
IX. Actividade científica	64
X. Projecto de Investigação	66
ANEXOS	

GLOSSÁRIO DE ACRÓNIMOS E ABREVIATURAS

SIGLA	Significado
AD	Autossómica Dominante
ADPM	Atraso no desenvolvimento psicomotor
AER	Abortamentos espontâneos de repetição
AM	Atraso mental
AR	Autossómica Recessiva
CGM	Centro de Genética Médica
CGMJM	Centro de Genética Médica Dr. Jacinto Magalhães
CGPP	Centro de Genética Preditiva e Preventiva
DPN	Diagnóstico Pré-Natal
HNPPC	Hereditary Non Polypotic Colon Cancer
IGM	Instituto de Genética Médica
IMA	Idade Materna Avançada
INSA	Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge
MLPA	Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification
MPAG	Mestrado Profissionalizante em Aconselhamento Genético
MPS	Mucopolissacaridose
PCR	Polymerase Chain Reaction
RCIU	Restrição do crescimento intra-uterino
XD	Doença Dominante ligada ao cromossoma X
Sra.	Senhora
Sr.	Senhor
XR	Doença Recessiva ligada ao cromossoma X

NOTA INTRODUTÓRIA

O presente relatório descreve as actividades desenvolvidas por Bruna Lopes Leandro, aluna do 2º ano do mestrado profissionalizante em aconselhamento genético, do Instituto de Ciências Biomédicas Abel de Salazar, no ano lectivo 2010/2011. Este ano caracterizou-se por um projecto de investigação e por um estágio profissionalizante tutelado, num centro de genética médica com idoneidade formativa para o internato de genética médica, reconhecida pela Ordem dos Médicos.

O estágio profissionalizante decorreu essencialmente no Centro de Genética Médica Dr. Jacinto Magalhães e foi orientado pela Dra. Ana Maria Fortuna, médica geneticista e Chefe de Serviço da Unidade de Consulta deste Centro.

O estágio parcelar de 3 meses (opcional) foi realizado simultaneamente na Consulta de Oncogenética do Hospital de S. João e nas consultas de Genética Médica do Centro de Genética Preditiva e Preventiva, de 1 de Outubro a 31 de Dezembro de 2010.

Na totalidade o estágio decorreu num período de 12 meses (1 de férias), tendo-se iniciado a 1 de Outubro de 2010 e finalizado a 14 de Setembro de 2011.

A aluna realizou o projecto de investigação na área do aconselhamento genético na hemocromatose hereditária, subordinado ao tema: *“Importância do Aconselhamento Genético na Prevenção da Hemocromatose Hereditária: um estudo sobre a percepção e motivação dos médicos que requisitam a genotipagem HFE”*.

Neste relatório descrevem-se as actividades assistenciais e de cariz científico, que a aluna teve oportunidade de assistir e realizar.

Termina com uma reflexão acerca das vivências pessoais e profissionais ao longo deste estágio profissionalizante.

Em anexo, encontram-se a casuística de todas as consultas assistidas pela aluna (e rubricadas pelo orientador de estágio, como comprovativo), as notas de cada estágio e os certificados de congressos ou reuniões assistidas durante o período de estágio.

I. IDENTIFICAÇÃO

Nome	Bruna Lopes Leandro
Filha de	Flávio de Freitas Leandro Joaquina P. Fernandes Lopes
Data de nascimento	13 de Outubro de 1983
Naturalidade	Sandim – Vila Nova de Gaia
Nacionalidade	Portuguesa
Estado civil	Casada
Cartão do cidadão	12315032, data de validade: 24/2/2014
Nome Clínico	Bruna Leandro
Cédula Profissional	6130 Ordem dos Psicólogos Portugueses

II. CRONOLOGIA CURRICULAR

2001	Conclusão do ensino secundário
2006	Conclusão da Licenciatura em Psicologia Clínica (pela Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação da Universidade de Coimbra)
2009/2010	1º ano do Mestrado Profissionalizante em Aconselhamento Genético
2010	Início do estágio profissionalizante do mestrado
Outubro a Dezembro	Estágio de Oncogenética (Hospital de S. João) Estágio na consulta de Genética Médica e Laboratório (Centro de Genética Preditiva e Preventiva)
2011	Estágio na Consulta de Genética Médica (Centro de Genética Médica Dr. Jacinto Magalhães)

III. CRONOLOGIA PROFISSIONAL

Psicóloga na <i>Associação Humanitária Mão Amiga</i> (Albergaria-a-Velha)	2007-2008
Psicóloga na <i>Associação Abraço</i> (Porto), num projecto em parceria com o Instituto da Droga e Toxicodependência	2008-2009
Psicóloga na <i>Ulficlínica – serviços médicos, Lda.</i> (Santa Maria da Feira)	2007 até à actualidade

IV. ESTÁGIO PROFISSIONALIZANTE EM ACONSELHAMENTO GENÉTICO

Enquadramento

O Regulamento do Ciclo de Estudos Conducente ao Grau de Mestre em Aconselhamento Genético, do Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar da Universidade do Porto, visa desenvolver e complementar o regime jurídico instituído pelo Decreto-Lei nº 74/2006, de 24 de Março, alterado em 9 de Julho/2008, e demais legislação aplicável, no que diz respeito aos cursos de segundo ciclo, bem como ao Regulamento Geral de Segundos Ciclos da Universidade do Porto.

Este regulamento prevê um estágio profissionalizante conducente à realização de um relatório final, equivalente a 50 ECTS, assim como um seminário de investigação equivalente a 10 ECTS.

Objectivos: Competências centrais em aconselhamento genético

1. Estabelecer relação e reconhecer as preocupações e expectativas dos consultandos

1.1 Cria um ambiente que facilita a expressão de sentimentos, ansiedades, crenças e expectativas por parte do consultando e considera as suas experiências de vida

1.2 Identifica as necessidades do consultando

1.3 Permite ao consultando fazer escolhas informadas sobre as implicações da sua história familiar

1.4 Toma medidas apropriadas às necessidades identificadas, com a concordância do consultando

2. Avaliar riscos genéticos de forma apropriada e correcta

2.1 Colhe informação médica, familiar e pessoal suficiente para uma avaliação correcta dos riscos genéticos do consultando

2.2 Colhe informação médica de outras fontes para confirmar a informação familiar e o diagnóstico

2.3 Compreende os padrões de hereditariedade e os mecanismos subjacentes às doenças genéticas

3. a. Transmitir informação genética e clínica apropriada às necessidades dos consultandos

3. b. Explicar as opções disponíveis aos consultandos, incluindo os seus riscos, benefícios e limitações

3. c. Avaliar a compreensão pelos consultandos em relação aos tópicos em discussão

3. d. Reconhecer as implicações das experiências, crenças, valores e cultura, individuais e familiares, para o processo de aconselhamento genético

3.1 Fornece informação sobre a doença genética apropriada às necessidades identificadas, que reflectam os valores, crenças religiosas e culturais, e as preferências do consultando

3.2 Fornece informação baseada na interpretação apropriada dos conhecimentos genéticos e clínicos

3.3. Comunica os riscos genéticos avaliados e as opções possíveis

3.4 Apoia a passagem pelo consultando aos seus familiares em risco da informação sobre a doença genética

4. Avaliar as necessidades e recursos dos consultandos e fornecer apoio, assegurando a referenciação a outros serviços sempre que apropriado

4.1 Identifica as necessidades psicológicas da pessoa e da família

4.2 Respeita as preferências do consultando, fornece apoio e referencia a outros agentes (tais como o psicólogo, serviço social ou associações de doentes)

4.3 Reconhece e apoia o acesso do consultando a outros serviços e recursos locais regionais ou nacionais

5. Usar uma gama de capacidades de aconselhamento de modo a ajudar o processo de tomada de decisões e o ajustamento por parte dos consultandos

5.1 Usa aptidões de aconselhamento seguras, eficazes e apropriadas para apoiar o consultando a tomar as suas decisões e fazer o seu ajustamento

6. Documentar informação, incluindo notas clínicas e troca de correspondência de forma apropriada

6.1 Usa uma abordagem sistemática para coligir e manter registos precisos e completos que justificam qualquer tipo de intervenção

6.2 Mantém a confidencialidade e a segurança da informação escrita e verbal

7. Encontrar informação médica e genética relevante e utilizá-la correctamente no aconselhamento genético

7.1 Colige, avalia e usa informação relevante sobre a doença genética em questão

7.2 Avalia criticamente a evidência actual de modo informar a sua prática e o seu desenvolvimento profissional

7.3 Dissemina evidência de boas práticas e melhoria contínua de serviços através de meios escritos e orais

8. Organizar e estabelecer prioridades de acordo com as necessidades clínicas

8.1 Responde às necessidades do consultando de modo sensível e justo, fazendo o melhor uso dos recursos disponíveis

8.2 Estabelece prioridades de acordo com as necessidades do consultando

9. Planificar, organizar e oferecer educação e treino a profissionais e público em geral

9.1 Promove a compreensão do impacto da genética sobre as pessoas afectadas e sobre os seus familiares, parceiros e cuidadores

9.2 Procura difundir os serviços e recursos disponíveis que se relacionam com os cuidados de saúde em genética

9.3 Actua como um recurso para outros profissionais e associações de doentes

10. Estabelecer relações de trabalho eficazes de modo a funcionar em equipa multidisciplinar e integrar a rede mais vasta de cuidados de saúde e apoio social

10.1 Promove os cuidados centrados no doente em ligação estreita com o consultando, os familiares e os cuidadores

10.2 Promove a comunicação através de uma forte rede multidisciplinar de colegas profissional e leigos

10.3 Coordena os cuidados ao doente e familiares, sempre que apropriado

11. Contribuir para o desenvolvimento e organização dos serviços de genética

11.1 Avalia a sua própria prática e a dos outros à luz de nova evidência, modificando-a apropriadamente

11.2 Usa aptidões de avaliação crítica para considerar de que modo a nova evidência pode contribuir para a melhoria da organização e prestação de serviços

11.3 Procura activamente oportunidades de se encontrar com colegas para discutir questões profissionais e inovações nos cuidados, de modo a disseminar as boas práticas e melhorar os padrões dos cuidados

11.4 Procura activamente oportunidades para colaborar com colegas em avaliações e investigação que conduzam à melhoria dos cuidados prestados

12. Praticar de acordo com um código apropriado de conduta ética

12.1 Defende padrões profissionais de prática segura e ética, em todos os momentos

12.2 Usa padrões profissionais de prática para avaliar o seu próprio desempenho e o dos outros

12.3 Reconhece o dever de procurar conselho profissional se os padrões de cuidados estiverem ameaçados

12.4 Contribui para o debate dos desafios éticos na prática da genética

12.5 Em circunstâncias normais, apenas revela informações sobre os consultandos e familiares a pessoas apropriadas e sempre com a autorização do consultando

13. Reconhecer as limitações da sua prática e atender às fronteiras entre profissões

13.1 Reconhece as limitações da sua prática e referencia o consultando a outros profissionais da saúde sempre que apropriado

13.2 Consulta outros profissionais da saúde quando as necessidades do consultando saem do âmbito da prática da genética

13.3 Referencia os consultandos a colegas sempre que necessário

14. Mostrar capacidade de reflexão e preocupação pela segurança de pessoas e famílias

14.1 Demonstra prática de reflexão, que informe as interações clínicas futuras

14.2 Mantém documentação que regista reflexão na sua prática

14.3 Aconselha-se e/ou utiliza supervisão clínica para apoiar e melhorar a sua prática

15. Apresentar as oportunidades de participação dos consultandos em projectos de investigação de modo a permitir a sua escolha livre e informada

15.1 Permite aos consultandos fazer escolhas informadas sobre a sua participação em projectos de investigação

16. Mostrar aperfeiçoamento profissional contínuo e contribuir para o desenvolvimento da profissão

16.1 Procura activamente oportunidades para actualizar os seus conhecimentos e aptidões, e reflecte sobre as implicações destes para a sua prática e das dos seus colegas de profissão

V. INSTITUIÇÃO FORMADORA

O estágio profissionalizante de Aconselhamento Genético foi realizado no Centro de Genética Médica Doutor Jacinto de Magalhães/INSA, I.P, constituindo esta unidade de saúde a primeira opção de estágio da aluna.

Em Outubro de 2006, o Instituto de Genética Médica Doutor Jacinto de Magalhães, «instituto público de âmbito nacional integrado no Sistema Nacional de Saúde», ao qual competiam atribuições assistenciais, de investigação e de ensino no âmbito da Genética Médica (cfr. Decreto-Lei nº431/80 de 1 de Outubro), foi fundido no Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, I.P., abreviadamente designado por INSA, I.P., no contexto da execução do Programa de Reestruturação da Administração Central do Estado no Ministério da Saúde (cfr. Decreto-Lei nº 212/2006 de 27 de Outubro), passando a ser designado por Centro de Genética Médica Doutor Jacinto de Magalhães (CGM).

Caracterização do Centro de Genética Médica Dr. Jacinto Magalhães (CGM)

O CGM tem como missão prestar assistência, formação e realizar investigação no âmbito da Genética Médica. O seu director é o Dr. Carlos Pinto. Integra Serviços Clínicos (Unidade de Genética Médica) e Laboratoriais que estão organizados em 4 Unidades: Unidade de Citogenética, Unidade de Bioquímica Genética (laboratórios de Biologia Clínica e Enzimologia), Unidade de Genética Molecular e Unidade de Rasteio Neonatal.

1. Unidade de Genética Médica

A Unidade de Genética Médica é uma Unidade de referência na rede do Serviço Nacional de Saúde e, tendo um âmbito nacional, tem como principal área de influência a região norte do país.

Nesta unidade são disponibilizadas consultas de Patologia e Aconselhamento Genético, de Doenças Metabólicas, de Diagnóstico Pré-Natal, de Nutrição, de Serviço social e de Psicologia. A aluna descreve mais pormenorizadamente cada uma delas no capítulo *Organização da Unidade de Consulta*, sendo que as consultas de Psicologia, Serviço Social e Nutrição são essencialmente de referência interna.

2. Unidades Laboratoriais

No CGM existem os seguintes laboratórios: Unidade de Rastreio Neonatal, Laboratório de Biologia Clínica (unidade vocacionada para o estudo das Doenças Metabólicas Hereditárias, nomeadamente aminoacidopatias, acidúrias orgânicas, deficiências da β -oxidação dos ácidos gordos e citopatias mitocondriais), Laboratório de Enzimologia (unidade onde se efectua o estudo pré e pós-natal de doenças lisosomais de sobrecarga e doenças peroxisomais), Laboratório de Citogenética (unidade onde se processa o estudo cromossómico de sangue, fibroblastos e líquido amniótico, vilosidades coriônicas ou sangue fetal) e Laboratório de Genética Molecular (unidade que estuda diversas patologias monogénicas).

3. Centro Nacional de Diagnóstico Precoce

O **Centro de Diagnóstico Precoce**, de âmbito nacional, coordena e centraliza as acções no âmbito do Programa Nacional de Diagnóstico Precoce, desde 1979. Este programa iniciou-se por iniciativa do Instituto de Genética Médica, incluindo inicialmente apenas o rastreio da Fenilcetonúria (PKU) e agora estuda aproximadamente 25 doenças.

Organização da Unidade de Genética Médica

Tal como anteriormente referido, a Unidade de Genética Médica do CGM está vocacionada para a realização de consultas de patologia genética, aconselhamento genético, diagnóstico pré-natal, psicologia e nutrição, beneficiando do apoio de assistência social sempre que necessário. Toda a actividade deste estágio foi desenvolvida nesta unidade, mais especificamente nas consultas de genética médica.

Esta Unidade tem como alvo a população da região Norte do país, que compreende uma amostra de cerca de 3 641 412 habitantes, de acordo com os dados fornecidos pelo INE (Censos 2011). Recebe, ainda, utentes provenientes de outros pontos do país, nomeadamente dos Açores e Madeira.

Orgânica de Funcionamento

Os utentes beneficiam de consultas, agendadas por hora e profissional de saúde, realizadas por uma equipa multidisciplinar que inclui seis Médicos (quatro especialistas e

dois internos), uma Psicóloga, dois Nutricionistas e uma Assistente Social. As Consultas estão organizadas por áreas:

Diagnóstico de Patologia Genética: tem como objectivo o diagnóstico, orientação, aconselhamento genético e tratamento de doentes com suspeita ou com diagnóstico de patologia genética, sintomáticos e assintomáticos. São observados indivíduos, de todas as faixas etárias, com suspeita de doença genética baseada em dismorfias, malformações e/ou em atraso do desenvolvimento psico-motor (ADPM).

Aconselhamento Genético: tem como objectivo informar os indivíduos portadores, afectados ou em risco (e/ou os seus familiares) sobre a história natural da doença de genética, o prognóstico, o risco de recorrência e as opções reprodutivas existentes.

Doenças Metabólicas: tem como objectivo o diagnóstico, a orientação e o seguimento de pessoas afectadas com doenças metabólicas rastreadas pelo Programa Nacional de Diagnóstico Precoce, essencialmente de Fenilcetonúria.

Diagnóstico Pré-Natal: visa orientar os casais com história pessoal ou familiar de patologia genética, durante a gravidez. É realizada por uma equipa de geneticistas e um médico obstetra (com colaboração de uma enfermeira), às 4ª feiras de manhã, de 15 em 15 dias ou sempre que se justifique. Coloca à disposição o diagnóstico pré-natal de doenças genéticas e a realização de amniocentese por idade materna avançada (considera-se grávidas com idade igual ou superior a 35 anos), assegurando o encaminhamento, em caso de necessidade de tratamento ou interrupção da gravidez.

Psicologia: efectua essencialmente a avaliação psicológica e do desenvolvimento de indivíduos com doença genética (confirmada ou suspeita) e seguimento de doentes com fenilcetonúria e seus familiares. As avaliações cognitivas são realizadas essencialmente com recurso a dois instrumentos: WISC-III (Escala de de Inteligência Wechsler para crianças - dos 6 aos 16 anos) e Escala de desenvolvimento Griffiths (avaliação do desenvolvimento de crianças dos 0 aos 8 anos). Sempre que necessário fazem-se acompanhamentos psicológicos a outros doentes da consulta.

Nutrição: orienta e realiza o acompanhamento dietético dos utentes afectados com doenças metabólicas, sobretudo de fenilcetonúria.

Serviço Social: avalia e orienta casos sociais, nomeadamente através de facilitação do acesso a apoios financeiros, materiais e outros.

Estrutura da Unidade de Genética Médica

- I. Recepção: acolhimento dos utentes, marcação de consultas e serviços administrativos;
- II. Recursos Humanos: Médicos, Psicóloga, Nutricionistas, Assistente Social e Administrativas;
- III. 10 Consultórios e 1 Gabinete de Obstetrícia (ecografia obstétrica e técnicas invasivas de DPN);
- IV. Sala de reuniões e Biblioteca do Serviço;
- V. Arquivo clínico: constituído por processos de todos os doentes da instituição.

Os recursos humanos da Unidade, à data de estágio da aluna, eram constituídos por:

Chefe de Unidade

Dra. Ana Maria Fortuna, Chefe de Serviço
--

Assistentes Hospitalares

Dra. Gabriela Soares

Dr. Miguel Rocha

Dr. João Silva

Internos de Formação Específica de Genética
--

Dra. Sara Magalhães

Dra. Maria João Sá

Consulta de Diagnóstico Pré-Natal
--

Dr. Tiago Delgado

Consulta de Psicologia

Dra. Carla Carmona

Consulta de Nutrição

Dra. Manuela Almeida

Dr. Júlio Rocha

Consulta de Serviço Social

Dra. Isabel Lerenó

Administrativas

D. Ana Maria Dias

D. Anabela Reis

Quadro 1. Equipa da Unidade de Genética Médica

Condições de Trabalho

Estruturalmente, a Unidade de Consulta do CGM dispõe-se em dois andares. No rés-do-chão do edifício situa-se a Recepção, onde é feito o acolhimento aos utentes, a marcação de consultas e os restantes serviços administrativos. No mesmo piso funciona um Gabinete de Colheitas, dando apoio às consultas, nomeadamente através da colheita de produtos, bem como recepção de produtos vindos do exterior. No primeiro andar do edifício localizam-se oito gabinetes de consulta (quatro de consulta de Genética, um de técnicas de Diagnóstico Pré-Natal (DPN) / Obstetrícia, um de Psicologia e dois de Nutrição), o Gabinete da Chefe da Unidade e uma Sala de Reuniões/Biblioteca de Serviço com negatoscópio, ecrã digital para apresentações, quatro postos de trabalho equipados com computadores com acesso à intranet e internet e biblioteca.

Os **consultórios estão** equipados com instrumentos de observação clínica, com computadores e *software* instalado para uso em consulta com bases de dados electrónicas de Genética actualizadas (*London Medical Database – Dismorfology & Neurogenetics (LMD)*, *Pictures of Standard Syndromes and Undiagnosed Malformations (Possum)*, *Radiological Electronic Atlas of Malformation Syndromes (REAMS)*, *Ophthalmology Database (Geneeye)*, programas de cálculo de risco em DPN e cancro familiar, base nosológica da unidade e gestão hospitalar, com ligação de rede (impressoras, intra e internet) e acesso a consulta de bases de informação online e de bibliografia científica, quer através da subscrição da Biblioteca Online do Conhecimento (B-On), quer directamente no endereço da editora das principais publicações periódicas electrónicas nacionais e internacionais.

Existe um **arquivo iconográfico informático dos doentes** (fotografias, filmes, imagens radiológicas) e material de aquisição de imagens (máquinas fotográficas digitais e *scanner*).

Na **base Nosológica** são introduzidos todos os casos segundo o grupo nosológico ou diagnóstico definitivo.

Na **biblioteca** existem livros de referência na área da Genética Clínica e revistas da especialidade em constante actualização; funciona também como sala de reuniões e onde podem permanecer os estagiários nos períodos em que não há consultas. Dispõe de um ecrã que permite a partilha de informação visual sobre os utentes e a realização de apresentações audiovisuais, utilizado essencialmente nas reuniões semanais de discussão de casos clínicos e para apresentação do *Journal Club* (essencialmente mensal).

VI. ACTIVIDADE ASSISTENCIAL

O estágio no CGM decorreu ao longo de oito meses (de Janeiro a Setembro de 2011) com um horário semanal de 40 horas, que se estruturou da seguinte forma:

	2ª feira	3ª feira	4ª feira	5ª feira	6ª feira
Manhã	Consultas de Genética	Consultas de Genética	Consultas de Diagnóstico Pré-Natal (de 15 em 15 dias)	Consultas de Genética	Consultas de Genética
Tarde	Reunião de serviço e <i>Journal Club</i>	Consultas de Genética	Preparação de consultas e estudo dos casos	Consultas de Genética	Preparação de consultas e estudo dos casos

Tabela 1. Distribuição semanal das actividades do estágio

Nesse período a estagiária participou em diversas actividades, das quais se pode destacar:

1. Consultas de:
 - A. Patologia Genética (assistência)
 - B. Aconselhamento Genético (assistência e realização)
 - C. Diagnóstico Pré-Natal (assistência)
2. Participação e dinamização do *Journal Club*
3. Participação em reuniões de serviço
4. Revisão de casos clínicos, com pesquisa de informação
5. Actividades de preparação das consultas semanais
6. Elaboração de um protocolo de requisição de consulta para o CGM
7. Elaboração de relatórios de aconselhamento genético
8. Organização de dossiers de doenças metabólicas
9. Participação em reuniões clínicas e científicas
10. Participação em congressos ou cursos no âmbito das doenças genéticas
11. Elaboração e desenvolvimento de um projecto de investigação na área da Hemocromatose Hereditária: estudo com profissionais de saúde.

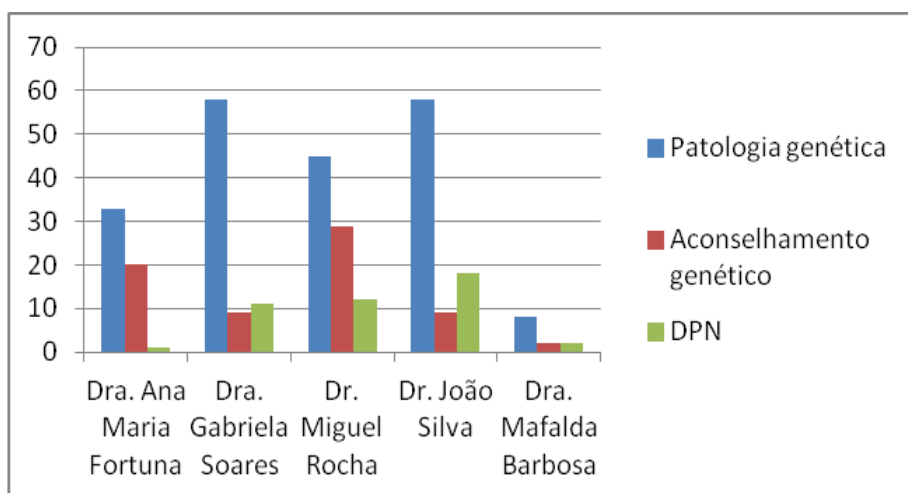
Na actividade assistencial descrevem-se as consultas assistidas e efectuadas. Estas últimas acontecerem na recta final do estágio e de uma forma gradual, após um longo período de observação, sempre sob observação e supervisão da orientadora de estágio (Dra. Ana Maria Fortuna).

As consultas de Genética Clínica são divididas de acordo com o tipo de requisição e o seu objectivo: consultas de diagnóstico de patologia, consultas de diagnóstico pré-natal e consultas de aconselhamento genético. No entanto, o aconselhamento genético é muitas vezes realizado no âmbito de consultas de patologia e/ou de diagnóstico pré-natal.

Os assistentes hospitalares, aquando da recepção de pedidos dos médicos ou dos utentes para consulta de genética, contactam telefonicamente o consultando (ou encarregado de educação) para marcação de consulta. Neste telefonema é pedido que se façam munir (para a 1ª consulta) de todos os exames ou registos fotográficos de familiares com suspeita de alguma patologia do foro genético.

Neste período, a aluna assistiu a **307 consultas** (correspondentes a **298 casos clínicos**).

Participou, como se pode verificar no **Gráfico 1**, em consultas com todos os assistentes hospitalares do CGM com o objectivo de contactar com diferentes tipos de abordagem e intervenção: Dra. Ana Maria Fortuna (54 consultas), Dra. Gabriela Soares (78 consultas), Dr. Miguel Rocha (78 consultas), Dr. João Silva (85 consultas) e Dra. Mafalda Barbosa (12 consultas). Há a referir que o número tão reduzido de consultas com a Dra. Mafalda Barbosa se deveu ao facto de esta no período de estágio da aluna ter realizado exame de especialidade de genética médica e, como tal, ter menor volume de consultas.



Gáfico 1. Consultas assistidas pela aluna com cada especialista da Unidade de Consulta de Genética.

O número diminuto de consultas da aluna com a orientadora de estágio prendeu-se com o facto de esta, por acumular funções de chefia, ter essencialmente dois períodos de consultas semanais.

Consultas de Genética Médica

A aluna participou em 307 consultas de genética médica, 301 assistidas e 6 realizadas (de aconselhamento genético).

Consultas		Assistidas	Efectuadas	Total
Patologia Genética	Primeiras	91	0	91
	Seguimento	114	0	113
	Total			204 (67%)
Aconselhamento Genético	Primeiras	41	3	44
	Seguimento	12	3	15
	Total			59 (19%)
Diagnóstico Pré-natal	Primeiras	39	0	39
	Seguimento	5	0	5
	Total			44 (14%)
Total		301	6	307

Tabela 2 – Total de consultas assistidas/effectuadas, quer primeiras quer de seguimento
(fonte: consultas assistidas pela aluna)

Pela observação da **Tabela 2**, constata-se que a maior parte das consultas assistidas pela aluna foram de Patologia Genética (67%), o que é favorável porque proporcionou o contacto com múltiplos fenótipos de diferentes patologias. Por outro lado, o número de consultas de aconselhamento genético não é estanque, uma vez que grande parte do aconselhamento genético (como foi anteriormente referido) decorre durante as consultas de patologia genética e diagnóstico pré-natal. O reduzido número de consultas de DPN deve-se ao facto de estas só se realizarem quinzenalmente e durante o mês de Agosto não se terem efectuado.

VI.I Consultas de Patologia Genética

Nestas consultas são observados pacientes com suspeita de doença genética, com ou sem dismorfias/anomalias congénitas e/ou atraso no desenvolvimento psicomotor.

Na **primeira consulta** de diagnóstico procede-se à elaboração de uma anamnese detalhada do consulente, com a história clínica individual e familiar - com o recurso ao heredograma (com três gerações no mínimo e descrição do lado materno e paterno de ambos os elementos do casal ou progenitores da criança) - e ao exame físico objectivo.

Este exame centra-se sobretudo na dismorfologia, registo de possíveis anomalias e das medidas antropométricas: distância inter-pupilar, distância inter-cantal interna e externa; comprimento do *filtrum*; espessura dos lábios superior e inferior e distância inter-comissural (entre os cantos da boca). Na face, para além das medidas antropométricas analisa-se a possível existência de hipertelorismo, epicanto, implantação e rotação das orelhas e posicionamento do queixo. Para além de uma observação da *gestalt*, e das particularidades anteriormente referidas, é sempre dada particular atenção também aos pés e mãos (especialmente ao dedos e pregas palmares) e pede-se muitas vezes para observar também os dos pais. Faz-se sempre o exame físico objectivo com medições do peso, altura e perímetro cefálico. Complementa-se o exame com o registo fotográfico, que é colocado no arquivo iconográfico informático dos doentes.

A aluna colaborou nas medições e registo das mesmas no processo clínico do doente, recorrendo a gráficos e tabelas com os percentis.

Concluído este processo, são solicitados, sempre que se justifique, os exames complementares de diagnóstico (estudos analíticos, genéticos, imagiológicos e/ou avaliação do desenvolvimento psicomotor) e explicada a situação ao consultando ou acompanhante, esclarecendo as suas dúvidas e dando as recomendações necessárias.

As consultas de seguimento são agendadas sempre que necessário, muitas vezes na procura de um diagnóstico (dada a raridade de cada doença genética, torna o diagnóstico numa exigente e difícil tarefa) ou para acompanhamento e avaliação da evolução fenotípica das doenças.

Aos doentes que têm alta é-lhes enviado um relatório e recomendado que remarquem consulta sempre que surjam novos dados clínicos ou casos familiares. Por outro lado, à medida que a ciência avança, e como os doentes estão registados na base de dados nosológica da unidade, podem ser “repescados” a qualquer momento para novas investigações, como aconteceu num caso em que a mestrande assistiu. Tendo-se descoberto novos genes envolvidos da patologia Agamaglobulinemia ligada ao cromossoma X, convocou-se uma família com suspeita da doença para prosseguir os estudos em RNA, na Suécia, tendo a aluna colaborado no preenchimento dos pedidos de autorização (ao INSA) para realização de testes genéticos no estrangeiro.

- Casuística

Das 204 consultas de Patologia Genética a que a mestrande assistiu, a média de idade dos utentes era os 11 anos e meio. A maioria (51,7%) era do sexo masculino e em idade pré-escolar, como se pode constatar no **gráfico 2**.

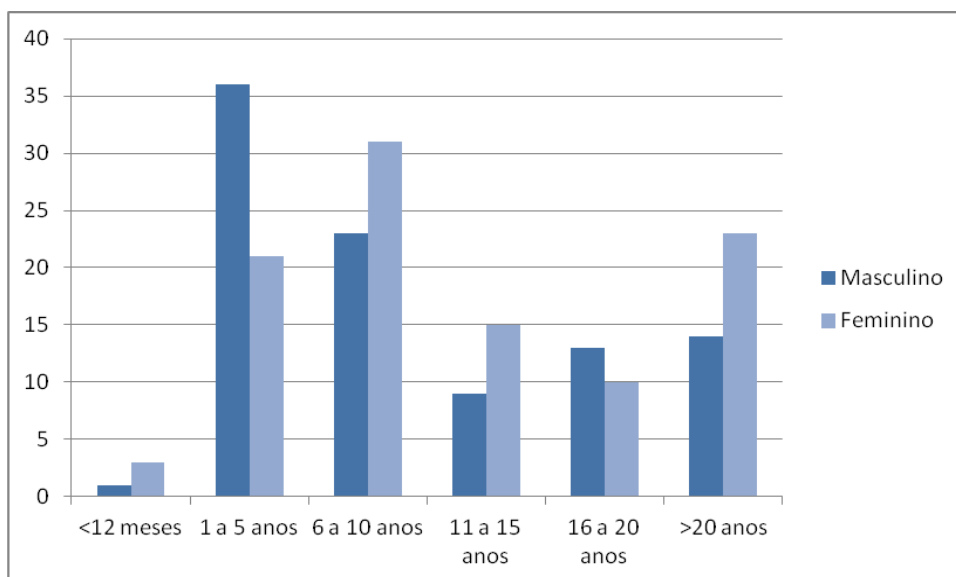


Gráfico 2- Faixas etárias dos pacientes em Consulta de Patologia genética, por sexo
(fonte: consultas assistidas pela aluna)

Dos 113 casos em seguimento, 60% não tinham ainda diagnóstico definitivo ou provável e tratavam-se sobretudo de atrasos do desenvolvimento psicomotor (ADPM) com ou sem dismorfias sendo, aliás, o motivo mais frequente dos pedidos de consulta de genética, como se pode constatar na **Tabela 3**.

Motivos de referência para consulta de Patologia Genética	
Anomalia cromossômica	6
Atraso mental/ADPM	40
Doença genética (ou suspeita)	19
Doenças metabólicas	2
Malformações congénitas	7
Patologia neurológica/neuromuscular	6
Patologia óssea	1
Síndrome dismórfico (ou suspeita)	5
Surdez	4
Teratogéneos	1

Tabela 3 – Motivos de requisições de consulta de genética
(fonte: consultas assistidas pela aluna)

Nas consultas de patologia genética a aluna teve contacto com as patologias (diagnosticadas ou suspeitas) descritas nas tabelas que se seguem (da 4 à 9). As doenças suspeitas encontram-se dentro de parêntesis e as diagnosticadas sem parêntesis, na coluna da direita.

Doenças mendelianas	Diagnosticadas (suspeitas)
Autossómicas Dominantes	
Aniridia congénita bilateral	1
Atrofia muscular espinal proximal	(1)
Complexo de Esclerose Tuberosa	(2)
Cornélia de Lange	3
Distrofia corneana	1
Distrofia muscular congénita de Ullrich	(1)
Doença de Huntington	1
Doença de Machado-Joseph	1
Distrofia muscular facio-escapulo-humeral	1(1)
Síndrome de Floating-Harbor	1
Hipocondroplasia	(1)
Malformação glomuvenosa	(2)

Miopatia congénita	1
Neurofibromatose	1 (1)
Retinoblastoma unilateral	1
Síndrome de Alagille	1
Síndrome de Beals	1
Síndrome de Crouzon	1
Síndrome de Kabuki	1 (1)
Síndrome de Marfan	2 (1)
Síndrome de Noonan	1
Síndrome de Stickler	3
Autossómicas Recessivas	
Disostose Espondilocostal	1
Doença de Wilson	1
Síndrome de Cohen	1
Ligadas ao X	
Adrenoleucodistrofia	1
Distrofinopatias	(2)
Hemofilia A	1
Síndrome de Aarskog	1
Síndrome de X Frágil (FRAXA)	2
Heterogeneidade genética (diferentes modos de hereditariedade)	
Displasia septo-óptica	(1)
Trombofilias	(1)
Surdez neurossensorial (pais consanguíneos)	(5)
Outras etiologias	
MURCS association (Mullerian duct anomalies-renal aplasia-cervicothoracic sanite dysplasia)	(1)
Síndrome de Poland (esporádico)	(1)
Síndrome de Proteus (esporádico ou mosaicismo gonadal)	(1)
Surdez neurossensorial	2

Tabela 4 – Grupos de patologias observadas nas consultas de Patologia Genética
(fonte: consultas assistidas pela aluna)

Cromossomopatias	Diagnosticadas (suspeitas)
Estruturais	
46, XY t (8;11) – ADPM com dismorfias	1
46, XX dup (12q24)	1
46, XY inv (2) (q14.1q34)	1
46, XY t (13;18) - ADPM	1
46,XX, 4p+	1
46,XX, dup (18)(p11.3p11.3)	1
46,XY dup (2)	1
46,XY translocação equilibrada (13;14)	2
46,XY, t (7;8)(q36;p11.2)dn – ADPM; epilepsia refractária grave, polidactilia; hipotireoidismo	1
46, XX del (22)(q13.3)	1
46,XY inv(8)(p22q11.23)pat	1
Numéricas	
45, X (Síndrome de Turner)	1
47, XX +mar dn	1
47, XXY (Síndrome de Klinefelter)	1
47, XY,+mar dn ish dic (15;15)(q11.2;q13)	1
Síndromes associadas a microdeleções	
Delecção 22q11.2 (<i>Síndrome Velo-cardio-facial ou Síndrome de DiGeorge</i>)	2
46, XX, del(17p.11.2) (Síndrome de Smith-Magenis)	1

Tabela 5- Cromossomopatias nas consultas de Patologia genética
(fonte: consultas assistidas pela aluna)

Teratogéneos	Diagnosticadas (suspeitas)
Síndrome Alcoólico Fetal (SAF)	2

Tabela 6- Elementos teratogéneos nas consultas de Patologia genética
(fonte: consultas assistidas pela aluna)

Anomalias congénitas	Nº casos
Hipoplasia do cerebelo	2
Agenesia do corpo caloso e hemiparésia do lado direito	1
Cardiopatia congénita	2
Rim único e linhas de Blaschko	1
Espinha bífida (mielomeningocelo forma aberta)	1
Fenda lábio-palatina	1

Tabela 7-Anomalias congénitas observadas nas consultas de Patologia genética
(fonte: consultas assistidas pela aluna)

Doenças metabólicas	Diagnosticadas (suspeitas)
Mucopolissacaridose	(1)
Fenilcetonúria (PKU)	4
Lipofuscinose ceróide neuronal (CLN3)	(1)
Disbetalipoproteinemia familiar tipo III	(1)
Doença de Gaucher	2

Tabela 8- Doenças metabólicas observadas nas consultas de Patologia genética
(fonte: consultas assistidas pela aluna)

Outras patologias (sem diagnóstico)	Nº de casos
ADPM ou Atraso Mental	82
Albinismo ocular isolado	1

Baixa estatura	6
Displasia óssea não classificada	2
Distrofinopatia	1
Ictiose síndrome+surdez neurossensorial	1
Hipoacusia neurossensorial com agravamento progressivo	1
Luxações múltiplas	1
Manchas de <i>cafe-au-lait</i> +espinha bífida oculta	1
Microftalmia colobomatosa sem outras malformações	1
Patologias do foro neurológico (epilepsia não controlada)	4
Macrocefalia, angioma na face e hipotonia	1
Perturbação no espectro do autismo	3
Problemas de comportamento sem outras manifestações	3
Regressão psicomotora a partir dos 2 anos e hemihipertrofia	1
Restrição de crescimento intra-uterino	1

Tabela 9- Outras patologias observadas nas consultas de Patologia genética
(fonte: consultas assistidas pela aluna)

Verifica-se um grande espectro de patologias com reduzido número de casos, uma vez que as doenças genéticas são, na generalidade, raras.

É curioso verificar que quando chegam à consulta, mesmo sem diagnóstico, a maior parte dos doentes estão já integrados em inúmeras terapias, que favorecem e estimulam o seu pleno desenvolvimento físico e cognitivo. São, desde logo, acompanhados por diversas especialidades médicas, para atender aos diferentes problemas de saúde.

Sempre que necessário, os doentes são encaminhados para outras especialidades e procura-se rentabilizar ao máximo o trabalho multidisciplinar. Um instrumento fundamental para que tal aconteça é o registo das consultas no Boletim de Saúde Infantil da Criança, onde cada médico anota as principais conclusões ou exames realizados à criança. Assim, em cada consulta, os outros médicos podem no imediato tomar conhecimento dos exames já realizados e do tipo de acompanhamento feito pelos colegas àquela criança.

A maioria dos pais vêm à consulta de genética com enormes expectativas de obterem um diagnóstico (quando este ainda não existe), mas nem sempre isso é possível. Por isso, procura-se tornar estas expectativas realistas. É importante, sempre que possível, o diagnóstico, para o melhor aconselhamento genético, prognóstico e terapêuticas adequadas. Mas nos casos em que isso não é possível, é importante atribuir um risco de recorrência - ainda que através de dados empíricos - sobretudo para pais que desejem ter mais filhos e explicar as opções reprodutivas existentes (ex: adoção, banco de gametas, etc.).

VI.II Consultas de Aconselhamento Genético

O aconselhamento genético é o “processo pelo qual uma pessoa doente ou os seus familiares em risco para uma doença, que pode ser hereditária, são informados sobre as consequências da doença, a probabilidade de a desenvolverem ou transmitirem e os modos de a prevenir ou melhorar.” (*Peter Harper, 2010*)¹ Trata-se de um processo complexo, que envolve diferentes fases relacionadas com o diagnóstico, prognóstico, riscos para a descendência e tomadas de decisão.

Na marcação telefónica da consulta, os consultandos são alertados para, no dia da consulta se fazerem acompanhar dos estudos moleculares, exames complementares de diagnóstico e/ou do diagnóstico clínico dos familiares ou do próprio, caso estes existam.

Quando se confirma a doença genética, procede-se à explicação da sua etiologia, penetrância, prognóstico, tratamento (quando existe), risco de recorrência e opções reprodutivas.

Uma vez que o estudo molecular dá informação genética pessoal e definitiva, mas que em alguns casos não prediz com precisão as manifestações da doença (devido aos fenómenos de não-penetrância, expressividade variável ou antecipação), todos os consultandos que pretendam realizar este estudo, têm de assinar um termo de consentimento informado onde constem os seus dados pessoais, o teste a realizar e o motivo.

¹ Harper, P. (2004). *Practical Genetic Counseling* (6th ed.). Oxford University Press.

- *Casuística*

A aluna participou em 59 consultas de aconselhamento genético, tendo um papel activo em 11 destas (descrito abaixo). Os motivos de referência à consulta de Aconselhamento Genético estão indicados na **Tabela 10**.

Motivos de referência para a Consulta de Aconselhamento Genético	Nº de consultas assitidas
História familiar	
Ataxia de Friedreich	1
Atrofia muscular espinal	1
Carcinomas (garganta; pulmonar; gástrico; da língua)	2
Distrofia Muscular de Becker	1
Esclerose Tuberosa	1
Factor V de Leiden	1
Gangliosidade GM2	1
Hemocromatose Hereditária	4
Fenda lábio palatina	2
Agamaglobulinemia ligada ao cromossoma x	1
ADPM e malformações congénitas	2
Amaurose congénita da Leber	1
duplicação 9q	1
Translocação 1, 2 e 4	1
Hemofilia A	3
Doença de Von-Hippel-Lindau	1
Distrofia muscular de Duchenne	1
Neurofibromatose tipo 1 (AD)	1
Síndrome de Treacher-Collins	1
Glaucoma primário congénito (AD)	1
Doença de Huntington (AD)	1
Próprio ou cônjuge portador/afectado(a)	
Abortamentos de repetição	2
Osteogénese imperfeita	1
Hemofilia A	1
Miopatia Congénita	1

Translocação robertsoniana 46,XY,rob (13;14)(q10;q10)	1
β - Talassemia minor	1
Síndrome de Goltz	1
Miopatia congénita	1
Mutação gene da protrombina	1
Polipose intestinal (mutação no gene MYH)	1
Mucopolidose Tipo 3	1

Filho afectado(a) ou portador

Hidrocefalia grave e micrognatia severa	1
Síndrome de Charge	1
Síndrome polimalformativo	1
Síndrome de X-Frágil	1
Síndrome de Rubinstein Taybi	1
Atrofia Muscular Espinal tipo 1	1
Doença de Tay-Sach	2
Doença granulomatosa crónica (CGD)	2

Tabela 10 – Motivos de referência às consultas de Aconselhamento Genético
(fonte: consultas assistidas pela aluna)

A idade média dos consultandos é os 37 anos, sendo que a criança mais nova tinha 1 ano e 6 meses, afectada com Hemofilia A (grave), a mãe veio receber o resultado do estudo molecular (do filho) e fazer o estudo de portadora. A pessoa mais velha tinha 71 anos e recorreu à consulta por história familiar de hemocromatose hereditária. A maioria encontra-se na faixa etária dos 31 aos 40 anos (42%) e são mulheres (71%).

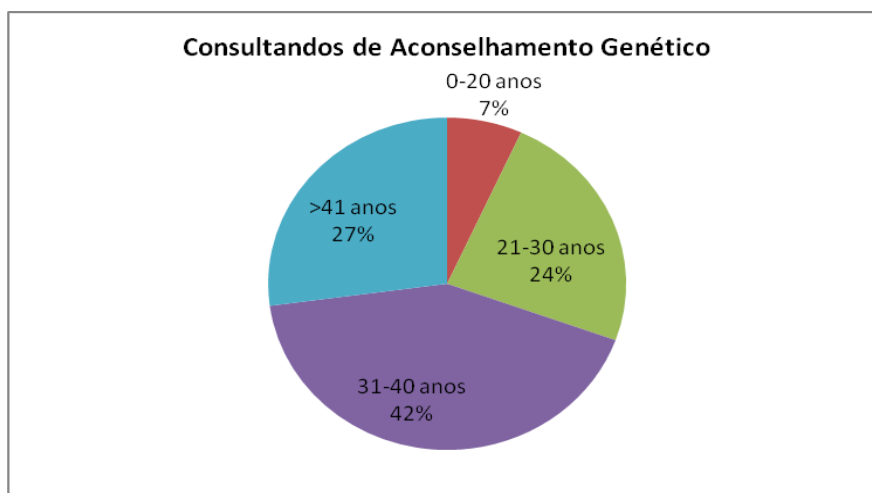


Gráfico 3. Idades dos consultandos que recorrem à consulta de aconselhamento genético
(fonte: consultas assistidas pela aluna)

A aluna teve um **papel activo** em **11 consultas**:

1. Realização de duas consultas de aconselhamento genético em **Hemocromatose Hereditária** (uma com o Dr. Miguel Rocha e outra com a Dra. Ana Fortuna) com preenchimento da ficha do consulente, colheita da história familiar, explicação da doença e dos riscos associados.
2. Realizou uma consulta de aconselhamento a um casal cuja esposa era portadora de **Mucopolidose tipo 3** e o marido veio realizar o teste de portador; com a Dra. Ana Fortuna.
3. Colheita e registo da história familiar numa família com história de **Distrofia Muscular de Duchenne**; com a Dra. Ana Fortuna.
4. Colheita e registo da história familiar numa família com história de **Retinoblastoma unilateral**; com a Dra. Ana Fortuna.
5. Consulta de divulgação do resultado de portador de **Miopatia Congénita (AD)** a um senhor e respectivo aconselhamento genético ao casal; com a Dra. Ana Fortuna.
6. Colaborou numa consulta de aconselhamento genético a um casal que veio fazer teste de portador por ter tido uma **filha com SMARD**; com a Dra. Ana Fortuna.
7. Colheita da história familiar e aconselhamento genético a uma jovem, com irmão afectado com **Hemofilia A**; com a Dra. Ana Fortuna.
8. Colheita da história familiar e aconselhamento genético a duas irmãs, cujo sobrinho é afectado por **Hemofilia A** e a mãe portadora; com a Dra. Ana Fortuna.
9. Actualização da história familiar e aconselhamento genético a uma jovem, cuja mãe faleceu com **doença de Huntington** e ele pretendia realizar o teste pré-sintomático; com a Dra. Ana Fortuna.
10. Recolha da história familiar numa paciente com suspeita de ataxia hereditária, que se veio depois a confirmar tratar-se de **Doença de Machado-Joseph**.
11. A aluna fez uma consulta de divulgação de um resultado de portador de uma **translocação familiar equilibrada (13;14)**.

Teve oportunidade de realizar **16 relatórios de aconselhamento genético**, em colaboração com os médicos que fizeram as respectivas consultas. Elaborou relatórios com as seguintes patologias:

- Menino de 7 anos com uma inversão pericêntrica aparentemente equilibrada no cromossoma 8 herdada do pai - **46,XY inv(8) (p22q11.23)pat.**
- Menino de 8 anos com **Síndrome de X-frágil**;
- Senhora de 31 anos com **pré-mutação** (110 repetições) de **Síndrome de X-frágil** (mãe do menino referido na alínea anterior);
- Menino de 8 anos com suspeita de **Síndrome de Opitz-Frias**;
- Casal (senhora- 39 anos; senhor- 50 anos) portador de mutação no gene *SMN1*, que teve um filho falecido com **Atrofia Muscular Espinal tipo I (SMA)** e um feto afectado;
- Casal (sra.-37 anos; sr.-40 anos) que teve feto afectado com **síndrome de CHARGE** (mutação de novo);
- Senhor de 60 anos afectado com a **Doença de Huntington**;
- Casal (jovem, não consanguíneo) teve **feto de sexo masculino com hidrocefalia grave** (sem estenose do Aqueduto de *Sylvius*) e algumas malformações (micrognatia severa, pavilhões auriculares rodados e clinodactilia do 5º dedo da mão direita);
- Menina de 9 anos com **malformações glomuvenosas**, tendo sido excluída a hipótese de neurofibromatose (por não ter mais nenhuma característica clínica indicadora);
- 2 relatórios de família com **translocação equilibrada 45,XX,rob (13;14)(q10;q10)**
 - Senhora (35 anos) e progenitor desta (65 anos).
- 3 relatórios de família afectada (e com mutação identificada no gene *RYR1*) com **Miopatia Congénita autossómica dominante** ou **Central Core Disease**:
 - Senhora (de 42 anos) e caso *índex* - filha (13 anos);

- Irmão (32 anos) da sra. com ligeiros sintomas da doença;
- Esposa (30 anos) do sr. (relatório de não portadora para entregar ao obstetra, em caso de gravidez).
- 2 relatórios de duas irmãs (32 e 33 anos, respectivamente) não portadoras de **Hemofilia A** (sobrinho afectado por doença e irmã portadora);

Para além disso, a aluna colaborou activamente em contexto de consulta, nas medições das crianças (e respectivos registos), na elaboração de cartas (os geneticistas indicavam qual o conteúdo a escrever na carta) aos médicos para realização de exames de diagnóstico, preenchimento de requisições de testes ou pedidos de autorização para testes no estrangeiro. Colaborou, ainda, na organização dos *dossiers* com material informativo e artigos científicos de doenças metabólicas.

VI.III Consultas de Diagnóstico Pré-Natal

As consultas de Diagnóstico Pré-Natal (DPN) são realizadas pelos médicos geneticistas da Unidade de Consulta e decorrem quinzenalmente às 4^{as} feiras de manhã. A esta consulta podem acorrer utentes de todas as regiões do país, cuja referência pode ser proveniente do médico assistente, de um especialista ou por iniciativa própria do casal (com contacto prévio). Tal como as consultas de aconselhamento genético e de patologia, a marcação é sempre feita por um médico geneticista, que adverte as grávidas para se fazerem acompanhar (à consulta) do Boletim de grávida e de todos os exames complementares de diagnóstico realizados até ao momento (seus ou dos familiares – no caso de doenças genéticas familiares).

Nesta consulta informa-se os casais com gravidezes em curso sobre as diversas opções disponíveis perante detecção de anomalias cromossómicas no feto, doenças genéticas presentes na família e achados ecográficos sugestivos de malformação ou doença genética. Outros motivos muito frequentes no recurso a esta consulta são rastreios bioquímicos positivos e idade materna avançada (≥ 35 anos à data do parto).

A consulta inicia-se por questionar o motivo da mesma, recolhe-se a história de saúde da grávida e do seu companheiro, assim como das respectivas famílias. Seguidamente,

procede-se ao registo das análises de rotina da gravidez para certificação da aptidão para possível realização de teste invasivo de diagnóstico. Avalia-se também a necessidade de mais informação acerca da família para possível despiste de doenças genéticas. Pode, ainda, requisitar-se exames genéticos aos próprios pais do feto.

Quando estão reunidos os requisitos necessários e há indicação para realização de uma técnica invasiva de diagnóstico (mais frequentemente amniocentese – a partir das 14 semanas e biópsia das vilosidades coriônicas – a partir das 11 semanas de gestação) todo o procedimento é explicado ao casal (assim como os riscos de abortamento associados) e se este concordar com a sua realização, a grávida tem que assinar um termo de Consentimento Informado, sendo neste momento dadas as indicações sobre os cuidados a ter após a realização do exame (sobretudo acerca do repouso necessário e sinais de alerta). Quando são doenças ligadas ao cromossoma X, justifica-se muitas vezes a realização do teste de determinação do sexo fetal (em sangue materno) antes de prosseguir com qualquer técnica de diagnóstico invasiva.

Posto isto, a grávida é conduzida ao gabinete de obstetrícia do CGM para realizar a técnica com um obstetra experiente (Dr. Tiago Delgado), apoiado por uma enfermeira. Quando se detecta alguma anomalia, os casais são encaminhados para o hospital da sua área de residência ou para a Maternidade Júlio Dinis, para terem o devido acompanhamento e, se for caso disso e por vontade expressa do casal, para proceder à interrupção médica de gravidez.

Os casos desta consulta são discutidos quinzenalmente na reunião de serviço de 2ª feira, procedendo-se a partir de então com a orientação necessária.

- Casuística

A mestranda participou em 44 consultas de DPN, tendo sido observadas 41 gestantes, com uma média de idades de 34 anos. A maioria recorre a esta consulta para realização de amniocentese por idade materna avançada (≥ 35 anos à data do parto), mas existem outros motivos subjacentes como podemos constatar na **tabela 11**, associados a patologia genética, quer dos membros do casal, quer de familiares ou dos seus próprios filhos.

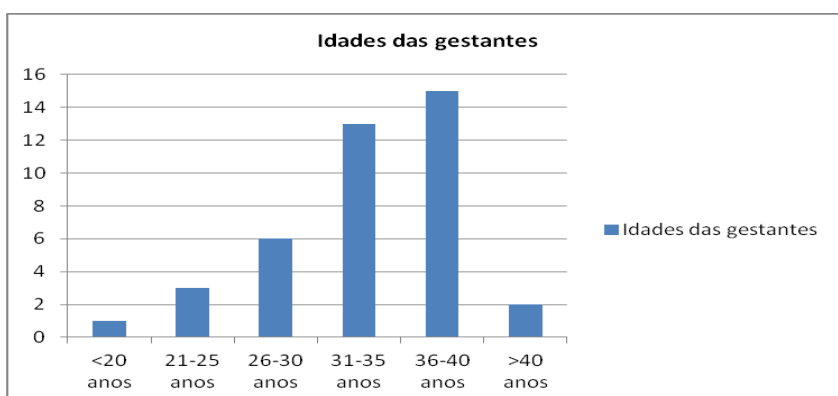


Gráfico 4– idades das gestantes que recorreram às consultas de DPN assistidas pela mestranda (fonte: consultas assistidas pela aluna).

Os motivos de referenciação às consultas de Diagnóstico Pré-natal assistidas pela aluna estão sumariados na **Tabela 11**.

Motivos consultas de DPN	Nº de casos
Idade materna avançada (IMA)	15
Rastreio bioquímico positivo	3
Feto anterior com malformações	2
Doença genética	
Próprio/cônjuge	5
História familiar	2
Filho anterior	5
Cromossomopatias	
História familiar	2
Próprio/cônjuge	1
Feto:	
69, XXX (digínico)	1
47, XY,+16 [6]/46, XY [40]	1
47,XX,+16 [2]/46,XX[15]	1
Filho com ADPM ou AM	2

Tabela 11- Motivos de referenciação para a consulta de DPN (fonte: consultas assistidas pela mestranda).

Muitas vezes as grávidas foram encaminhadas por um motivo específico e ao construir-se o heredograma detectaram-se casos familiares de doenças genéticas que constituíam factores de risco para o feto, prosseguindo-se, assim, com a investigação.

Nestas consultas, a mestranda teve contacto com as patologias que constam na **tabela 12**.

Doenças	Nº de casos
Ligadas ao cromossoma X	
Distrofia muscular de Duchenne	2
Hemofilia B	1
Autossómicas dominantes	
Paramiloidose	1
Autossómicas recessivas	
Fenilcetonúria	1
Doença de Gaucher	1
Doença poliquística renal	1
Atrofia muscular espinal (tipo 1)	1
SMARD (Spinal muscular atrophy with respiratory distress)	1
Gama-sarcoglicanopatia	1
Leucodistrofia Metacromática	2
Cromossomopatias	
Trissomia 16 em mosaico	2
Feto triplóide: 69, XXX (digínico)	1
Translocação 13,14 (p15,q14)	1
Trissomia 21	2

Tabela 12-Patologias observadas em consultas de DPN (fonte: consultas observadas pela aluna)

Participação em Reuniões Científicas

As reuniões de serviço realizam-se semanalmente (2ª feira de tarde) e têm uma duração de cerca de 3 horas. Nelas discutem-se casos clínicos mais relevantes (ou pelo diagnóstico ou pela procura dele) que serão observados durante a semana ou que foram observados na semana anterior, quer de patologia genética, quer de aconselhamento genético ou DPN. Apresentam-se, com uma periodicidade essencialmente mensal, temas pertinentes ou artigos científicos recentes (*Journal Club*). Participam nesta reunião os médicos e estagiários da unidade de genética médica.

No período de estágio a aluna participou em 33 reuniões de serviço semanais, nas quais foram apresentados **12 temas** no *Journal Club*, 4 dos quais preparados pela aluna em colaboração com uma colega mestranda do MPAG (Rosa Nunes ou Lúcia Guimarães):

Elaborou e apresentou os seguintes temas:

- I. **Etapas do aconselhamento genético.** Bruna Leandro e Rosa Nunes. 21 de Fevereiro de 2011.
- II. **Discussão formulário pré-consulta.** Bruna Leandro, Rosa Nunes. 21 de Fevereiro de 2011.
- III. **Stress e *burnout* nos profissionais de genética.** Bruna Leandro, Rosa Nunes. 28 de Março de 2011.
- IV. ***Misunderstandings Concerning Genetics Among Patients Confronting Genetic Disease.*** Bruna Leandro, Lúcia Guimarães. 18 de Julho de 2011.

Assistiu à apresentação dos seguintes temas:

- I. **Abordagem da criança dismórfica.** Lúcia Pinheiro, Isabel Mendes. 24 de Janeiro de 2011.
- II. **Mecanismos génicos de doença.** Sara Magalhães. 31 de Janeiro de 2011.
- III. **Epigenética e prática clínica genética.** Miguel Rocha. 28 de Fevereiro de 2011.
- IV. **Síndrome Turner.** Isabel Mendes, Lúcia Pinheiro. 14 de Março de 2011.
- V. ***The revised Ghent nosology for the Marfan Syndrome.*** Gabriela Soares. 4 de Abril de 2011.

- VI. **Mecanismos genómicos de doença.** Sara Magalhães. 11 de Abril de 2011.
- VII. **Screening for fetal aneuploidies at 11 to 13 weeks.** Emídeo Vale Fernandes. 18 de Abril de 2011.
- VIII. **The floppy Infant: evaluation of hypotonia.** Liliana Pinheiro, Isabel Mendes. 21 de Abril de 2011.

Trabalhos efectuados no âmbito da Unidade de Consulta

Elaboração de um **formulário pré-consulta** (ver em anexo) a enviar preenchido pelos médicos que requisitam a consulta de aconselhamento genético no CGM (Bruna Leandro e Rosa Nunes), actualmente já em vigor no serviço.

Participação em Reuniões Científicas no CGPP

Frequência de sessões mensais (primeira 4ª feira de cada mês, ao final da tarde) do PSICOGEN, onde se discutem temas pertinentes na área do aconselhamento psicossocial nas doenças genéticas. Neste período a aluna assistiu a 5 destas reuniões, subordinadas aos temas:

1. **“Abordagem social no protocolo de testes preditivos do CGPP”**, Dra. Isabel Lereño, 9 de Março de 2011.
2. Apresentação e discussão do **“Protocolo de consultas de testes pré-sintomáticos do CGPP”**, Dra. Milena Paneque Herrera, 6 de Abril de 2011.
3. **“O processo de Aconselhamento Genético na perspectiva dos utentes”**, Dra. Lúcia Guimarães, 4 de Maio de 2011.
4. **“A importância do aconselhamento genético”**. Enf. Vânia Machado. 13 de Julho de 2011.
5. **“Impacto a longo prazo dos testes preditivos.”** Dra. Susana Ledo, 14 de Setembro de 2011.

Contributos do estágio para a formação

A aluna considera que o estágio neste serviço foi um excelente contributo para a sua formação, enquanto profissional do aconselhamento genético, porque permitiu aprofundar conhecimentos teóricos de patologia e de aconselhamento genético e desenvolver competências fundamentais ao futuro exercício da profissão de *genetic counsellor*.

A aluna pensa ser relevante salientar, neste relatório, algumas das aprendizagens mais significativas, dentro dos domínios anteriormente referidos.

Aquisição de competências teórico-técnicas

As aprendizagens a nível teórico foram vastas. Adquiriram-se, fundamentalmente, no contacto directo com as inúmeras patologias observadas em contexto de consulta e nas discussões de casos clínicos realizadas semanalmente.

Os temas discutidos nas reuniões semanais constituíram um momento privilegiado de aprendizagem e partilha de conhecimentos entre os diferentes especialistas presentes.

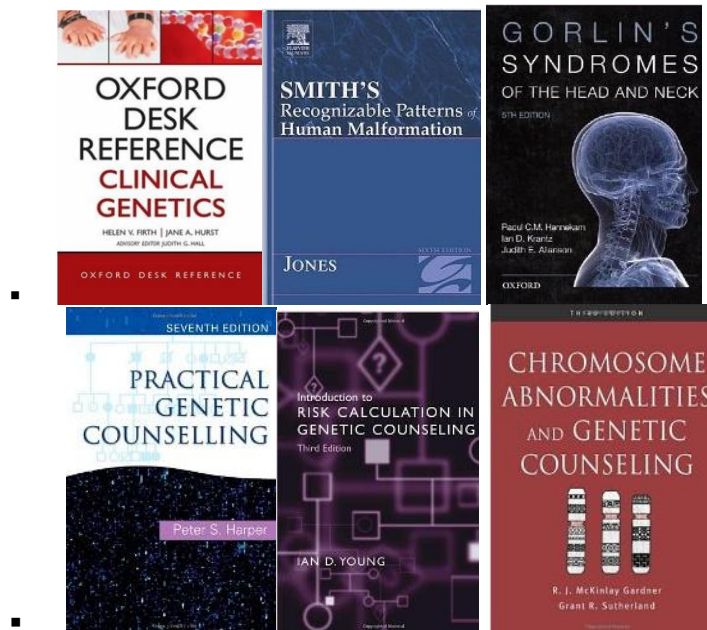
Para aprofundar conhecimentos, foi muito importante a transmissão de informação por parte dos médicos geneticistas com quem assistiu às consultas e sobretudo a orientação dada por estes sobre a bibliografia essencial para estudar cada patologia.

Assim, pode-se salientar instrumentos fundamentais para a preparação de consultas, estudo de casos clínicos e elaboração de relatórios:

SITES:

- **Online Mendelian Inheritance in Man®:**
<http://www.omim.org/>
-  **GeneReviews:**
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/GeneTests/review?db=GeneTests>
-  **orphanet**
<http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>
- **European Cytogeneticists Association Register of Unbalanced Chromosome Aberrations**
<http://umcecaruca01.extern.umcn.nl:8080/ecaruca/ecaruca.jsp>

LIVROS considerados no serviço “bíblias” da consulta de genética:



Considerou muito importante a prática na **elaboração de relatórios** de aconselhamento genético. Estes atendiam à seguinte estrutura: Identificação do paciente e motivo da consulta; explicação dos antecedentes familiares; descrição da doença, dos modos de hereditariedade, do risco de recorrência e das opções reprodutivas. Quando se considerar importante fazer referência a estudos realizados no domínio em questão e, por fim, referir a pertinência de aconselhamento genético a outros familiares em risco (nos casos que se justifique).

As **apresentações** orais no **Journal Club** constituem uma ferramenta fundamental para a preparação das alunas para futuras apresentações de âmbito científico.

A **elaboração de um formulário pré-consulta** permitiu a pesquisa e contacto com outros formulários de outras instituições de saúde e de patologias específicas. Assim, a aluna tomou conhecimento dos dados fundamentais para a elaboração de uma primeira consulta, quer de patologia quer de aconselhamento genético.

O uso e **manuseamento de ferramentas** basilares na preparação de consultas e elaboração de relatórios (citados no ponto anterior referente a sites e livros).

Foi muito importante pôr em prática, nas consultas que realizou, as **etapas fundamentais do aconselhamento genético** nomeadamente ao nível do acolhimento

do consultando, da reunião de informações, do estabelecimento de um diagnóstico, da avaliação dos riscos e, finalmente, da transmissão da informação.

As **colheitas de histórias clínicas/familiares** permitiram a familiarização com a ficha de processo do doente e com as formas de questionamento essenciais à colheita de informação mais pertinente, assim como o treino de construção de heredogramas realizado em todas as primeiras consultas (em alguns casos no processo do consulente, noutros nos apontamentos da aluna). Aprendeu que é essencial construir um *pedigree* com, no mínimo, 3 gerações, do lado paterno e materno do consulente, questionando as idades, graus de parentes, doenças que se repitam na família - genéticas ou não (ex: no caso dos cancros saber a idade de início dos sintomas e de morte) - , casos de atraso mental, dificuldades de aprendizagem ou deficiências motoras e perguntar sempre se há casais consanguíneos na família.

Aprendeu competências essenciais ao nível da **comunicação de riscos**, que difere consoante se tratem de doenças mendelianas (riscos probabilísticos e individuais) ou multifactoriais (riscos empíricos). Esta comunicação deverá ser adaptada à linguagem e escolaridade dos consultados e poderá suportar-se, por exemplo, do recurso a metáforas com aspectos da vida quotidiana dos consulentes.

O **papel de um questionamento efectivo** (perguntas abertas e fechadas) revelou-se fundamental no processo de aconselhamento genético, a vários níveis: recolha de informação, conhecimento e expressão de emoções.

As **competências de empatia** constituíram um elemento impulsionador do estabelecimento de uma relação de confiança, em que o consultando se sentia incondicionalmente aceite e respeitado. Observou-se e sentiu-se o quanto é importante que o profissional de aconselhamento genético seja um agente facilitador da expressão de emoções e que desempenhe um papel activo na reflexão dos sentimentos expressos.

Associado a competências de empatia estão também competências fundamentais no aconselhamento genético ao nível da **comunicação**: saber interpretar a comunicação verbal e não verbal do consulente e o próprio profissional de aconselhamento genético conseguir transmitir claramente a informação que pretende, para que o consultando possa tomar decisões livres e esclarecidas.

O **recurso a imagens** para explicar fenómenos genéticos, é considerado pela aluna como um instrumento fundamental a adoptar e, por isso, ao longo deste estágio foi construindo o seu próprio *dossier* com imagens (genes, cromossomas, modos de

hereditariedade), semelhante ao utilizado pelos médicos, mas adaptado ao aconselhamento genético.

Para além disso, a aluna teve **contacto** com os diferentes **testes moleculares** ou citogenéticos requisitados consoante os casos: cariótipo, X- frágil, *Arrays*, exames complementares de diagnóstico, CDT (Carbohydrate glycoprotein deficiency), estudos metabólicos (ex: ressonância magnética, raio-x, ecografias, TACs, exames visuais e auditivos, Electrocardiogramas, electroencefalogramas) ou avaliações cognitivas.

A mestranda compreendeu ainda melhor a dificuldade do processo de **tomada de decisões** e o quanto o profissional de aconselhamento genético deve ter um papel neutro e limitar-se a transmitir todas as informações e opções disponíveis ao casal ou indivíduo. A tomada de decisão é sempre muito pessoal, familiar e cultural. A única pessoa que sabe como irá lidar com a situação no futuro é o próprio consulente. Este conhece melhor que ninguém as motivações subjacentes a uma tomada de decisão e os seus recursos internos para lidar com ela. Neste processo é muito importante o **empowerment**, para afirmar a capacidade de o consulente tomar uma decisão, sentindo-se compreendido e aceite qualquer que esta seja. Mesmo no DPN em que o tempo é crucial, é dado ao casal tempo e espaço para reflectir e só depois tomar a decisão.

Passou a valorizar ainda mais a importância de assegurar as **questões éticas**, que teve oportunidade de observar e tomar ainda mais consciência da sua relevância: autonomia, beneficência, justiça, não-maleficência, veracidade e fidelidade.

Para consolidação dos conhecimentos e desenvolvimento de competências seria necessário que tivesse oportunidade de realizar mais consultas. Apesar disso, considera ter adquirido a bagagem teórica e prática básica essencial à prática do aconselhamento genética, com a certeza de um trabalho sempre conjunto com médicos geneticistas e a humilde consciência de tudo o que ainda tem para aprender e da necessidade imperativa de uma actualização constante.

Principais desafios ou dificuldades do Aconselhamento Genético

Ao longo do estágio foram muitos os desafios no que respeita ao aconselhamento genético.

A principal dificuldade sentida pela aluna foi a **falta de conhecimentos médicos** acerca das doenças ou manifestações clínicas, o que a elucidou ainda mais sobre o facto de esta profissão ter que ser sempre exercida em colaboração com um médico geneticista e nunca autonomamente, e da necessidade de muito estudo e actualizações científicas constantes.

Isto era sentido sobretudo quando surgiam em consulta doenças genéticas familiares, que não constituíam o motivo do pedido inicial de consulta (e esta não foi preparada nesse sentido). Deste modo, é importante ter um conhecimento teórico, o mais alargado possível, para perante estas situações, saber-se as principais questões a abordar acerca destas doenças (por exemplo, tratando-se de uma doença ligada ao cromossoma X é importante focar o questionamento nas mulheres daquele lado da família, nos seus filhos e nos seus netos).

No **cálculo dos riscos** sentiu sobretudo dificuldades quando não existia um diagnóstico definitivo ou quando a informação era escassa e, por isso, não se podia garantir tratar-se de um caso esporádico ou hereditário. O mesmo aconteceu em casos de crianças adoptadas ou institucionalizadas, cujas informações eram muito escassas e tornou difícil o processo de aconselhamento genético. Procurou-se estimar um risco empírico, mas que é muitas vezes difícil de calcular e concretizar o aconselhamento.

Outra das dificuldades prende-se com **doenças mitocondriais** ou com **mosaicismo gonadal**, ou ainda em **achados cromossómicos** com significado desconhecido. Não se sabendo como será a manifestação da doença e dada a complexidade do fenómeno, é difícil explicar ao casal, eles compreenderem e tomarem uma decisão quando há uma gravidez em curso, em que a decisão se prende com a possível interrupção ou não da mesma.

A aluna evoca uma situação particular pela dificuldade de aconselhamento genético. Tratava-se de uma família com Distrofia Muscular de Duchenne, cuja **penetrância era incompleta**. Havia dentro da mesma família um menino gravemente afectado e um adulto (com mais 40 de anos) sem qualquer manifestação.

Por vezes, quando existem vários casos de consanguinidade na mesma família, como observamos num caso de glaucoma congénito e outros de surdez congénita, a pseudo-dominância das doenças autossómicas recessivas é um fenómeno que mimetiza a hereditariedade dominante, dificultando o aconselhamento.

Interpretar relatórios moleculares cuja **mutação** ainda não está descrita como patogénica ou “**de significado desconhecido**” torna o aconselhamento genético uma difícil tarefa, uma vez que não há dados suficientes que façam refutar a hipótese da origem da doença naquela mutação, mas afirmar o contrário também não é possível, como aconteceu em alguns casos de mutações no *BRCA*. Fica-se numa situação intermédia, na expectativa de que a evolução da ciência e o relato de outros casos familiares, permitam confirmar ou não a patogenicidade da mutação.

Quando existem **translocações cromossómicas familiares** aparentemente equilibradas numa geração, é difícil prever se se tornarão desequilibradas na geração seguinte.

Outras dificuldades sentidas pela aluna prendem-se muitas vezes com o **controlo emocional** e a **comunicação de más notícias**. A aluna recorda-se de uma situação particularmente difícil de um casal que tinha tido um filho com SMA (tipo 1), de seguida a senhora engravidou, o feto era “não portador”, mas acabou por abortar na sequência da amniocentese e na 3ª gravidez (à qual a aluna assistiu à consulta de DPN) o feto era portador. Foi muito difícil dar esta notícia a um casal que estava muito expectante que “*3ª seria de vez!*” e tornou-se ainda mais difícil porque a idade do casal estava a avançar (a senhora tinha 39 anos e o senhor mais de 50). Pouco tempo depois voltaram a recorrer à consulta e vinham já determinados a fazer Diagnóstico Genético Pré-Implantação (DGPI) e todo o processo foi conduzido nesse sentido.

Foi possível assistir à dificuldade de aconselhamento genético perante situações de detecção de **genes de susceptibilidade** para cancro ou trombofilias. Há uma predisposição para desenvolver a doença, mas não é possível predizer se algum dia a doença se irá manifestar, por isso o aconselhamento neste caso, baseia-se apenas na modificação do risco relativo e tem uma validade muito limitada a nível individual.

Reflexão e considerações finais

O estágio no Centro de Genética Médica constituiu a grande parte (73%) destes 12 meses de estágio profissionalizante e foi aqui que tivemos mais oportunidade de contactar com um leque diversificado de patologias.

Tive o privilégio de integrar uma equipa jovem e dinâmica, muito actualizada acerca das novas descobertas que quase diariamente ocorrem na área da genética.

Foi a abertura para uma realidade prática tão rica e variada, que permitiu uma consolidação dos conhecimentos teóricos e sobretudo a aquisição diária de novos conhecimentos. No final de cada período de consultas o número de patologias novas observadas era tal, que dedicávamos grande parte do tempo a estudá-las, quer o genótipo quer o fenótipo. A partilha de conhecimentos dos internos de diversas especialidades, uma vez que a genética é transversal a todas as especialidades médicas, foi uma mais valia.

Embora o número de consultas realizadas pela aluna tenha sido reduzida, permitiu um contacto real com a prática e com os desafios que acalenta, nomeadamente as dificuldades que só na interacção directa com o consultando podemos sentir. Foi, para isso, muito importante a presença do tutor para traçar um perfil da nossa postura e comportamento em consulta, de modo a corrigir os aspectos menos positivos e a reforçar as competências já adquiridas.

Foi muito enriquecedor assistir à partilha de sentimentos, emoções e vivências por parte das famílias. Tratando-se, numa considerável percentagem, de doenças graves e sem cura, impressionou-me a capacidade de resiliência e a dedicação extrema de muitas famílias aos seus familiares doentes. Alteram-se as rotinas, as vivências e muitas vezes estilos de vida para garantir a minimização do sofrimento e a melhor qualidade de vida do doente. O amor incondicional traduz-se numa dedicação quase exclusiva àquela pessoa, em que o próprio cuidador se esquece de cuidar de si e vive na sombra da doença, o que também se torna doentio. Como tal, as palavras de reconforto, esperança e até legitimação de sentimentos e comportamentos por parte dos assistentes hospitalares têm nestas famílias uma importância redobrada.

Trata-se de consultas com elevado nível de exigência emocional, onde diariamente os médicos e todo os técnicos são confrontados com vidas pautadas por um enorme sofrimento, a que é impossível ficar-se indiferente. Por este motivo se compreende a enorme percentagem de *burn-out* dos profissionais desta área, tal como comprovado

num dos artigos apresentados pela aluna. Assim, para garantir a estabilidade emocional e o *empowerment* dos profissionais da genética, torna-se imprescindível a existência de reuniões periódicas de partilha de emoções e o treino sistemático de competências específicas para lidar com estes casos tão complexos.

Tendo consciência da complexidade e exigência desta área científica foi com enorme prazer e dedicação que realizei este estágio profissionalizante.

Na incerteza do presente e do futuro desta nova profissão em Portugal uma coisa é certa: fica o sentimento e a crença de que valeu muito a pena, quer pelo enorme crescimento profissional, quer pessoal!....

O contacto com esta realidade fez-me crescer muito enquanto ser humano, na tolerância pelas diferenças, no respeito ainda maior pelos profissionais de saúde e na admiração por estas famílias.

Nunca, por um único momento, me arrependi de ter dado este passo e acredito piamente que a curto ou médio prazo colherei os seus frutos e, quem sabe, farei parte de uma destas equipas com quem estagiei e por quem mantenho um enorme apreço!

VII. ESTÁGIO NO CGPP (laboratório e consultas genética)

Local	Centro de Genética Preditiva e Preventiva
Orientador	Dr. Jorge Pinto Basto
Duração	3 meses (1 de Outubro a 31 de Dezembro de 2010)

Caracterização da Instituição de Formação

O CGPP, local onde a aluna realizou o seu estágio, é uma iniciativa clínica do IBMC e tem como missão a prestação de serviços de diagnóstico em genética molecular, aconselhamento genético e ensino pré/pós graduado, de forma integrada e em estreita colaboração e integração com o Laboratório Associado IBMC-INEB, constituindo-se como centro de referência nacional em Genética para áreas como a Neurologia, Pediatria e Hematologia.

Corpo clínico

- Jorge Sequeiros, Médico Geneticista
- Jorge Pinto Basto, Médico Geneticista
- Graça Porto, Médica Hematologista
- Paula Coutinho, Médica Neurologista
- Milena Paneque, *Genetic counselor*
- Ângela Leite, Psicóloga
- Susana Lêdo, Psicóloga
- Paula Valente, Psiquiatra
- Teresa Brito, Técnica de Serviço Social

Actividade assistencial

Durante os três meses de estágio (de Outubro a Dezembro de 2010) a aluna assistiu a 57 consultas, correspondentes a 40 casos clínicos. Neste período a aluna só teve oportunidade de assistir a uma reunião de serviço, uma vez que decorrem à 2ª feira de manhã num horário coincidente com o estágio de Oncogenética que a aluna estava a realizar simultaneamente.

Nesse período verificou-se o seguinte movimento assistencial:

	Outubro	Novembro	Dezembro
Total	27	23	7
Paramiloidose	4	10	0
Psicologia	2	0	0
Doença de Huntington	3	5	1
Neurofibromatose tipo 1	1	0	0
Doença de Machado-Joseph	1	1	1
Ataxia de Friedreich	0	1	1
Hemocromatose	5	5	4
Flebotomias	13	0	0
Reuniões de serviço	1		

Tabela 1- Movimento assistencial no período de estágio da aluna (fonte: consultas assistidas pela aluna)

A aluna assistiu a consultas do Dr. Jorge Pinto Basto (médico geneticista), Dra. Graça Porto (médica hematologista) e Dra. Milena Paneque (*genetic counselor*), tendo deste modo contacto com diferentes tipos de abordagem do doente e famílias e modos de realização da consulta.

As consultas que a aluna mais assistiu neste período foram as de aconselhamento genético (gráfico 2) de Paramiloidose (PAF) e Hemocromatose Hereditária (HH), como se pode verificar na Tabela 2.

	1ª	2ª	Divulgação de resultados	DPN	TOTAL
Paramiloidose	6	3	2	2	15
- Psicologia	2	0	0	0	
Doença de Machado Joseph	1	1	1	0	3
Doença de Huntington	3	5	1	0	9
Neurofibromatose	1	0	0	0	1
Ataxia de Friedreich	1	0	1	0	2
Hemocromatose			5		15
- Aconselhamento genético	9				
- Flebotomias (15)					
- Diagnóstico	1				

Tabela 2- Patologias observadas pela aluna nas consultas.

As consultas estão divididas entre Diagnóstico genético, Aconselhamento genético e Diagnóstico Pré-Natal. Ocorriam, à data do estágio, em dois períodos: 4ª feira de tarde (todo o tipo de doenças genéticas) e 5ª feira de manhã (consultas de hemocromatose hereditária).

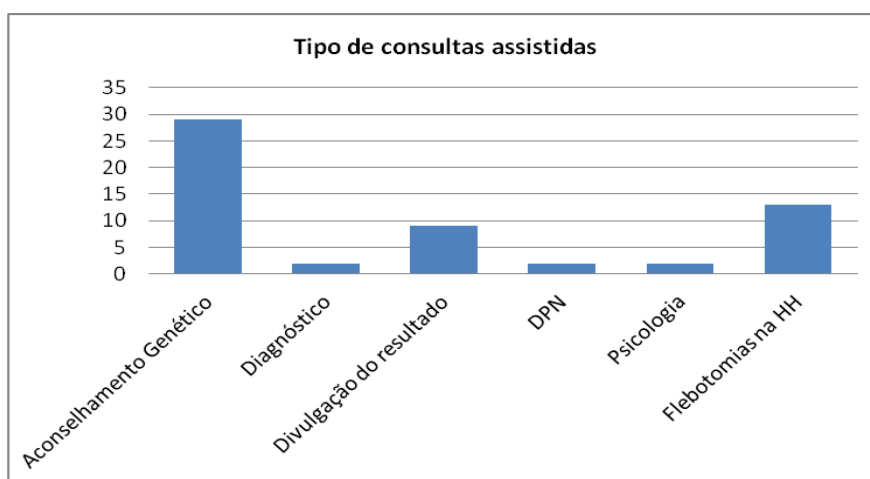


Gráfico 2-Tipo de consultas/tratamento assistidas pela aluna

Como se pode verificar pelo gráfico 3, há um predomínio de pacientes do género feminino (69%), cuja idade média são os 35 anos.

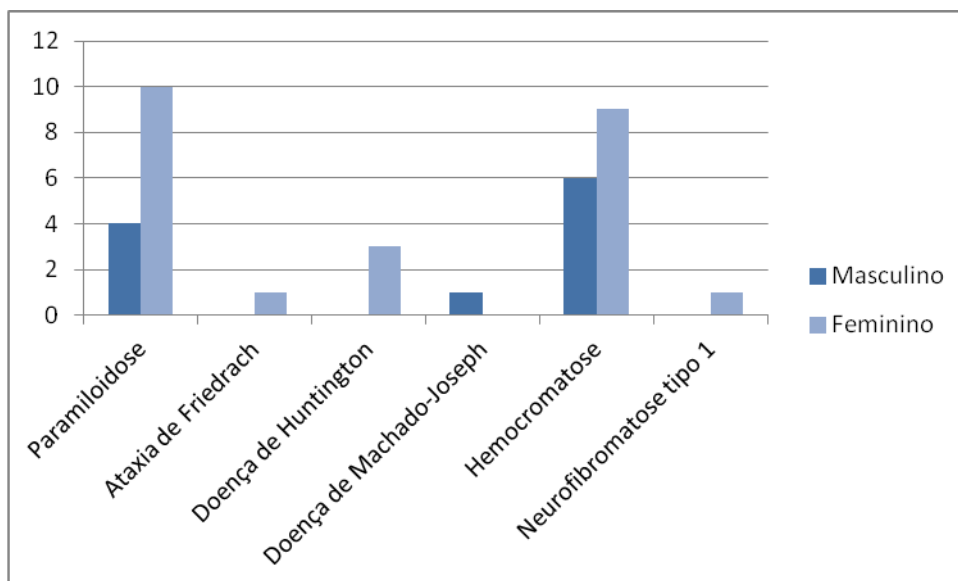


Gráfico 3. Género dos consultandos da Consulta de Genética do CGPP

(fonte: consultas assistidas pela aluna, no período de 3 meses, acima referido)

Neste estágio a aluna participou nas consultas de Psicologia, Aconselhamento genético e Diagnóstico Pré-Natal (DPN), de hemocromatose e doenças neurológicas de início tardio.

Nas consultas de aconselhamento genético a aluna teve oportunidade de observar, participar e executar quatro consultas (2ª e divulgação de resultados) de dois casos de paramiloidose, praticando técnicas específicas do aconselhamento genético. Participou, igualmente, na elaboração dos relatórios de aconselhamento genético, entregues ao consulente ou ao médico que requisitou o teste (consoante as situações).

Teve oportunidade de contactar e acompanhar o **protocolo completo de consultas de testes pré-sintomáticos (TPS)** de doenças genéticas de início tardio com **5 pacientes** (HD, PAF E DMJ), ficando assim com uma visão global das 3 diferentes etapas do processo e da particularidade de cada uma.

Na *1ª consulta* de aconselhamento genético procura-se, em 1º lugar, criar uma relação empática e de confiança com o consulente, proporcionando um ambiente acolhedor. Para facilitar, este pode fazer-se acompanhar de alguém próximo, se for essa a sua vontade. Começa-se por perguntar o que o consulente sabe sobre a doença, o motivo que o fez optar por realizar o teste e o porquê de escolher aquele momento.

De seguida, colhe-se a história individual e familiar, com recurso a um valioso instrumento, o heredograma, onde se nota uma grande satisfação das pessoas por poderem colaborar, com um papel tão activo, na sua execução. Só depois é que se transmite informação sobre a doença, as suas manifestações, os modos de transmissão e as opções reprodutivas existentes, se for caso disso. É sublinhado que o resultado “positivo” (detectada a mutação) não irá prever o início nem gravidade da sintomatologia. Explica-se o protocolo de TPS e agenda-se as consultas subsequentes, dando-se uma fotocópia deste ao doente.

Propõe-se a consulta de Psicologia, onde se realiza uma anamnese e se aplicam questionários de avaliação psicológica (BSI e Beck para a Depressão e Zung para a Ansiedade). Estes dados são logo introduzidos no computador e traça-se no imediato um perfil do estado cognitivo e emocional do consultante. Esta informação fica no processo do consultando, para que na 2ª consulta, quem a realizar, tenha acesso ao resultado e trabalhe com base nesses dados.

No final desta consulta a pessoa dirige-se ao gabinete de enfermagem, acompanhada pelo profissional que realizou a consulta, e colhe a 1ª amostra de sangue para realização do teste genético.

A 2ª consulta acontece três semanas depois e realiza-se o aconselhamento pré-teste. Questiona-se como é que a pessoa se sentiu desde a 1ª consulta, se pensou sobre o assunto, se falou disso com alguém, se alterou o seu estado emocional, se surgiram novas dúvidas ou incertezas e, finalmente, se sente que esta é a altura ideal para a realização do teste ou se prefere aguardar para outra altura.

Explica-se que a próxima consulta será de divulgação de resultados e, como tal, decisiva. Procura-se antecipar, num exercício de imagética, o dia de recepção do resultado, perguntando à pessoa se, caso fosse hoje esse dia, e recebesse uma má notícia, como é que reagiria. É dada toda a liberdade da pessoa desistir a qualquer momento, basta para isso um telefonema a avisar que quer adiar ou desmarcar a consulta. Caso deseje passar à próxima fase assina um termo de consentimento informado para a realização do teste molecular e colhe uma 2ª amostra de sangue, que é analisada separadamente no laboratório para garantir a fiabilidade dos resultados. Inicia-se, a partir desta 2ª amostra, o estudo molecular.

Em alguns casos, o consultando vai a uma 2ª consulta de psicologia ou é submetido a uma avaliação social.

Três semanas depois da 2ª consulta comunica-se o resultado, numa 3ª consulta. Ainda antes da revelação do diagnóstico é perguntado ao consulente se quer mesmo saber e caso responda afirmativamente abre-se o envelope (alguns técnicos sabem o resultado antes, outros preferem tomar conhecimento ao mesmo tempo que o consulente) com o relatório onde descreve o resultado, e diz-se imediatamente se é positivo ou negativo (se se encontrou a mutação genética ou não). No final, pergunta-se se as pessoas concordam com este protocolo, o que mudariam e se o recomendariam a alguém.

Perante o resultado as reacções são adversas. Umas pessoas choram, outras mostram-se surpreendidas, outras ainda ficam revoltadas e há aquelas que parece que já estavam a contar e mostram-se aparentemente conformadas, ou reprimem os sentimentos. Verifica-se por vezes uma reacção mais expressiva e inconformista por parte dos familiares, com quem os consulentes se fazem acompanhar.

Independentemente do resultado de portador ou não portador é oferecida uma consulta de psicologia 3 semanas, 6 meses e um ano depois da divulgação do resultado.

Aos pacientes que no decorrer das consultas de aconselhamento genético decidam que não querem realizar estudo genético e terem apenas acompanhamento anual por uma neurologista, para avaliação de possíveis sintomas que indiquem o início da doença, essa consulta é assegurada pelo CGPP.

Nas **consultas de DPN** procura-se saber as motivações do casal para a realização do teste e é explicado que as técnicas invasivas de diagnóstico (habitualmente amniocentese e biópsia das vilosidades coriônicas) estão indicadas apenas em situações em que o casal esteja decidido a interromper a gravidez se o feto for afectado. Caso contrário, é contra-indicado fazer-se um diagnóstico a um indivíduo cuja doença se poderá manifestar tardiamente e que terá de viver com esse peso, sem ter tido oportunidade de se pronunciar sobre o assunto.

As **consultas de hemocromatose hereditária (HH)** têm um formato diferente: realizam-se em apenas dois momentos. A 1ª consulta é de diagnóstico ou aconselhamento genético e a 2ª de divulgação de resultados. Na 1ª consulta questiona-se o consulente acerca do que sabe sobre a doença, se existe ou não história familiar e registam-se os dados clínicos individuais e as (possíveis) doenças (genéticas ou não) existentes na família. Para a aluna, que está a fazer investigação nesta área, foi fundamental o contacto com estas famílias e perceber como a doença se tem ou não manifestado e de que forma, em cada membro da família. Assistiu à consulta de duas famílias enormes

(mais de 7 irmãos) que vieram todos juntos para realizar teste pré-sintomático e a partilha de experiências foi riquíssima.

Laboratório de genética molecular

Grande parte destes 3 meses de estágio foi passada no laboratório do CGPP, onde a aluna assistiu à aplicação de várias técnicas de execução dos testes moleculares de doenças genéticas. Teve oportunidade de contactar com diferentes procedimentos laboratoriais, com a exigência dos cuidados a ter na recepção dos pedidos e amostras e, ainda, com os vários tipos de testes.

Este laboratório de genética molecular efectua o diagnóstico molecular pré e pós-natal de várias patologias genéticas assim como estudos de portador e pré-sintomáticos.

A partir do momento em que a amostra de sangue/saliva entra no CGPP, é accionada uma série de mecanismos para garantir a confidencialidade dos resultados e para que não haja trocas de amostras.

À 2ª feira de manhã eram realizadas as reuniões de equipa, onde se discutiam os casos e se distribuíam os pedidos da semana pelas diferentes Técnicas de Diagnóstico, responsáveis por analisar determinados tipos de doenças.

A análise laboratorial inicia-se com a **extracção de ADN** das células por Salting-out, a partir de amostras de sangue e ou de saliva (geralmente das crianças, para evitar a picada da agulha). Esta técnica era realizada todas as 6ªs feiras de tarde, por duas Técnicas, para garantir que não houvesse trocas nem erros.

Neste laboratório todos os testes (ex: Doença de Wilson, paraparésias espásticas, distonias, Parkinson) passam pela técnica de PCR (*polymerase chain reaction* - reacção em cadeia pela polimerase) e sequenciação, excepto os testes moleculares de PAF. Para estudar esta doença, faz-se PCR para amplificar a zona de interesse, corre-se num gel de agarose, onde se colocam as enzimas que distinguem o “controlo normal”, “controlo mutado”, o “branco” e as amostras. No final, imprime-se uma fotografia, onde se vêem as diferentes bandas. Quando existe um diagnóstico clínico não confirmado pelo procedimento anterior, com a técnica **ELISA** (Enzyme Linked Immuno Sorbent Assay)

coloca-se um anti-corpo que detecta a proteína de interesse (TTR na PAF, que tem capacidade para reconhecer as proteínas mutadas).

A **técnica de PCR** baseia-se na amplificação da zona a estudar. Durante o PCR são usadas elevadas temperaturas de forma a separar as moléculas de ADN em duas cadeias simples, que permitam a ligação de oligonucleótidos iniciadores (*primers*), também em cadeia simples. Para amplificar uma determinada região são necessários dois iniciadores complementares das sequências que flanqueiam o fragmento de ADN a amplificar, nos seus terminais 3', de modo a permitir a actuação da ADN polimerase durante a síntese da cadeia complementar, usando como molde cada uma das duas cadeias simples constituintes do ADN a amplificar. O produto de PCR pode ser visualizado após electroforese em gel de agarose e o seu tamanho ser estimado por comparação com padrões lineares de ADN.

Como na técnica de PCR se encontram envolvidos vários ciclos de amplificação, foi desenvolvido equipamento que permite programar, de forma contínua e automatizada, os vários ciclos de aquecimento e arrefecimento, o *QIAxcel*.

O passo seguinte é a **Sequenciação** de ADN, método que permite analisar os produtos amplificados por PCR. Esta é uma técnica muito usada neste laboratório para identificar deleções, inserções ou translocações. O produto final é injectado no sequenciador e os resultados analisados no programa *Seq Scape*.

A **análise de fragmentos**, por sua vez, é utilizada neste centro para pesquisa de repetições de CAGs (ex: doença de Huntington e ataxias dominantes). É efectuado uma PCR semelhante à anterior mas com uma enzima diferente e um primer específico marcado com fluorescência. Consiste em estudar variantes genómicas através do tamanho dos fragmentos amplificados por PCR.

A técnica **MLPA (Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification)** usa-se para detectar grandes rearranjos génicos, como a deleção completa de um gene, região génica ou exão, não detectáveis através da sequenciação. Utiliza diferentes sondas específicas, numa única reacção de PCR. O MLPA é muito útil no diagnóstico, no entanto, é muito sensível a contaminantes e trata-se de uma técnica morosa e dispendiosa. A aluna teve oportunidade de verificar a análise dos resultados no software *Gene Marker* e a elaboração dos respectivos relatórios.

A **RFLP** (*restriction fragment length polymorphism*) é uma técnica em que os organismos podem ser diferenciados pela análise de padrões derivados da clivagem do seu ADN. Se dois organismos diferirem na distância entre os sítios de clivagem de uma endonuclease de restrição, o comprimento dos fragmentos produzidos vai diferir quando o ADN for digerido com uma enzima de restrição. Para a detecção de RFLP's, pode ser usada a metodologia de "Southern Blotting". Após restrição enzimática os fragmentos de ADN genómico são sujeitos a electroforese em gel e posteriormente transferidos para um suporte sólido de nitrocelulose através do arrastamento por capilaridade. Após hibridização com sondas radioactivas este processo possibilita a identificação, entre milhares de fragmentos de restrição obtidos, de sequências bem determinadas.

O teste molecular de hemocromatose hereditária, em particular, é realizado através do método de **hibernização reversa**, utilizando o *Kit (Haemochromatosis StripAssay B; ViennaLab Labordiagnostika GmbH)*.

Executados todos os passos descritos, procede-se à interpretação do resultado e para isso é importante ter o máximo de informação sobre a história clínica do doente ou da família. Sempre que possível, estando a mutação identificada na família, a requisição de teste genético deverá vir acompanhada do relatório com o resultado do teste molecular do familiar afectado.

A aluna assistiu à análise, interpretação e validação dos resultados obtidos e acompanhou a elaboração e validação dos relatórios, nomeadamente no que respeita à interpretação analítica e clínica, bem como às recomendações (essencialmente de aconselhamento genético a outros familiares). Os relatórios são enviados ao médico que requisitou o teste genético.

A aluna teve, por fim, oportunidade de observar o funcionamento do Sistema de Gestão da Qualidade do CGPP. A ISO 15189 define normas de procedimento dos Laboratórios Clínicos sobre as quais se trabalha no CGPP, com vista à **Acreditação** e a ISO 9001 define os requisitos de **Certificação** do Sistema de Gestão de Qualidade.

Contributos do estágio para a formação

A aluna considera que o estágio neste serviço foi um excelente contributo para a sua formação enquanto profissional do aconselhamento genético, porque permitiu aprofundar conhecimentos clínicos e laboratoriais.

Os conhecimentos adquiridos no laboratório foram fundamentais para consolidar aprendizagens teóricas da disciplina de Genética Molecular Clínica (do 1º ano do MPAG) e sobretudo para que tenha experiência prática suficiente para que, caso um dia tenha de explicar em consulta os procedimentos laboratoriais saiba do que está a falar.

A realização de consultas permitiu à aluna pôr em prática os conhecimentos adquiridos em teoria e confrontar-se com os seus medos e dificuldades, com a mais-valia de estar a ser observada por uma profissional de aconselhamento genético que no final fazia uma avaliação crítica, para a aluna melhorar ou corrigir determinados aspectos.

Neste estágio, foi muito importante, também, ter tido oportunidade de assistir às flebotomias (tratamento da hemocromatose) no Hospital Geral de Sto. António, para poder observar como se realiza o tratamento e essencialmente poder conversar com as pessoas afectadas. Estando a realizar o seu projecto de investigação nesta área, ficou mais elucidada sobre as implicações da doença e o impacto da mesma no dia-a-dia dos doentes e familiares. Isto porque muitas vezes nas consultas não se lida com doentes, mas apenas com pessoas saudáveis que realizam TPS. Ficou mais consciente da importância do rastreio bioquímico sistemático (através dos parâmetros da ferritina e da saturação da transferrina) e do teste molecular posterior, caso os parâmetros estejam acima dos limites normais e sejam indicadores de HH.

Assistir a duas consultas de psicologia com pacientes com quem tinha estado momentos antes na consulta de aconselhamento genético, permitiu perceber as diferenças de abordagem e tipos de questões levantadas ambas as consultas, assim como a diferente postura/comportamento adoptada pelos consulentes numas e noutras consultas. Deste modo, a aluna ficou mais elucidada acerca das fronteiras entre elas e da importância de se complementarem.

Ficou ainda mais ciente da exigência deste tipo de trabalho e da necessidade permanente de aprofundar conhecimentos teóricos e melhorar os práticos. Embora tenha plena consciência da importância da teoria e de os profissionais se manterem actualizados para realizarem devidamente o seu papel, aquilo que mais a fascina é sem dúvida a prática clínica, o contacto com as famílias e os pacientes.

VIII. ESTÁGIO DE ONCOGENÉTICA

Local	Centro de Genética Preditiva e Preventiva
Orientador	Professor Doutor Sérgio Castedo
Duração	3 meses (1 de Outubro a 31 de Dezembro de 2010)

A opção pelo estágio parcelar (de 3 meses) no Serviço de Patologia Mamária, mais especificamente na consulta de Oncogenética do Hospital de São João, prendeu-se com um interesse crescente pela área da genética em oncologia, e pela excelência quer do serviço, quer da instituição hospitalar e dos profissionais que aí desenvolvem um reconhecido trabalho multidisciplinar.

Nos primeiros três dias de estágio foi permitido assistir a consultas de genética médica, no entanto devido a constrangimentos que se prendem com as infra-estruturas (de tamanho reduzido - tendo em conta o número de estagiários) foi dada prioridade aos alunos do curso de Medicina da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, tendo as mestrandas de aconselhamento genético sido impossibilitadas de continuar a assistir às referidas consultas.

O estágio de 3 meses decorreu então, salvo a exceção anteriormente exposta, no serviço de Patologia Mamária do Hospital de S. João, mais especificamente na consulta de Oncogenética.

Serviço de Genética Médica

O serviço de Genética Médica tem como Director o Professor Doutor João Paulo Oliveira e as consultas de Genética Médica são realizadas por médicos com a especialidade em Genética: Professora Dra. Carla Moura, Dr. Miguel Leão e Professor Dr. João Paulo Oliveira.

Segundo dados estatísticos do hospital as consultas de Genética Médica aumentaram em 30% no ano de 2010, tendo-se registado 1.593 consultas, das quais 713 foram primeiras consultas.

Organização da Unidade de Consulta de Oncogenética

A consulta de Oncogenética está integrada no *Grupo de Patologia Mamária* do Hospital de S. João (GPM-HSJ), que foi criado em 1997 com o objectivo de permitir uma aproximação multidisciplinar ao diagnóstico e orientação terapêutica no âmbito da patologia mamária e assim contribuir para uma melhor assistência às doentes. A experiência adquirida, o aumento progressivo de solicitações (em qualidade e quantidade) foram impondo modificações funcionais do grupo que justificam a necessidade da reestruturação das interações multidisciplinares. A consulta de Oncogenética é feita pelo Doutor Sérgio Castedo (Médico Geneticista), tendo como colaboradora a Enfermeira Luísa Ferro. Funciona duas manhãs por semana (2ª e 4ª feira de manhã), no Centro de Patologia Mamária do hospital.

Actividade assistencial

Durante os três meses de estágio (de Outubro a Dezembro de 2010) integrou a equipa da consulta de Oncogenética, assistiu a consultas de Genética Médica e participou em reuniões de discussão de casos clínicos. Nesse período verificou-se o seguinte movimento assistencial:

	Outubro	Novembro	Dezembro	Total
Total	27	27	13	67
Oncogenética	20	27	13	60 (90%)
<i>Aconselhamento Genético</i>	5	6	6	17 (28%)
<i>-Teste Preditivos</i>	5	8	0	13 (22%)
<i>Diagnóstico</i>	10	13	7	30 (50%)
Genética Médica	7	0	0	7 (10%)
Reuniões de serviço	3			

A maioria dos consultandos, tendo em conta quer as consultas de Genética médica, quer as de oncogenética, eram do género feminino (73%), como se pode constatar pelo *gráfico 1*. A média das idades varia consoante o tipo de consulta: nas consultas de seguimento de Genética Médica a média de idades são os 23 anos. Nas consultas de

oncogenética, mais especificamente de aconselhamento genético a média são os 36 anos, nas de diagnóstico os 50 anos e na de teste de portador os 39 anos.

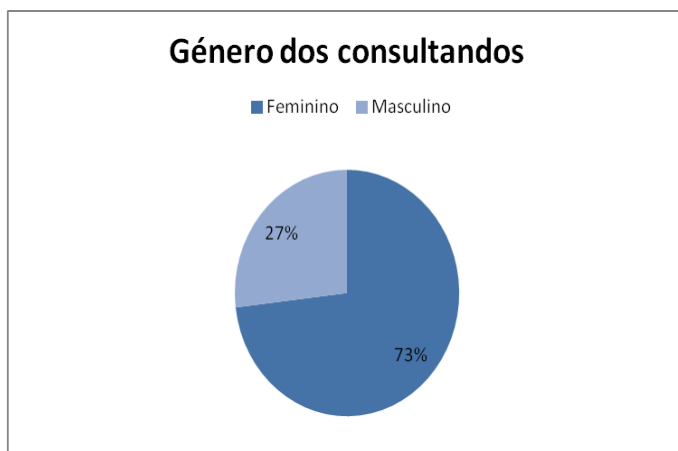


Gráfico 1. Género dos consultandos

Participação em reuniões clínicas e científicas

Reunião de Neurociências (6/10/2010)

Esta reunião decorreu com o grupo de neurogenética do Hospital de S. João e teve como principal objectivo a apresentação do *Protocolo de estudo genético das demências degenerativas* (EFNS). Discutiu-se a **Doença de Alzheimer** e o modo de hereditariedade autossómica dominante em 20 a 40% dos casos, as **síndromas de Demência Fronto-Temporal** (DLFT) e a Síndroma corticobasal. Nestas síndromas o fenótipo pode ser muito variável e caracterizar-se por alterações comportamentais, de personalidade e perda de empatia; disfunção executiva; comportamentos repetitivos; alteração bizarra das preferências alimentares.

Consulta de grupo de fendas palatinas (8/10/2010)

Esta reunião de grupo, semanal, é realizada com um grupo multidisciplinar de profissionais, para discussão de casos de crianças com fenda palatina e/ou labial. Nesta reunião estão presentes as referidas crianças e o grupo de profissionais (geneticista, terapeuta da fala, pediatra, cirurgião pediátrico e ortodontista).

Reunião do **grupo de patologia mamária** (20/10/2010) para discussão de casos clínicos, com uma equipa multidisciplinar: Dr. José Luís Fogo (Director da Unidade), Dr. Fernando Cunha Osório (cirurgia geral), Dra. Gabriela Pinto (radioterapeuta), Dra.

Cláudia Caeiro (oncologista), Enfermeira Luísa Ferro, Dr. Cardoso (Imagiologista), Dra. Susy Costa (Cirurgia geral), Dr. Eduardo, Dra. Alda Correia (Ginecologista) e Dra. Conceição (Anatomia Patológica). Neste grupo discutiu-se, caso a caso, os diagnósticos e tratamentos a efectuar a 16 doentes com patologia mamária.

Consultas assistidas

Assistiu a consultas de **Genética Médica** (de seguimento) com as seguintes patologias:

Doença de Fabri
Femoral Hypoplasia-Unusual Facies Syndrome
SECKEL Syndrome ou “bird-headed dwarfism”
Síndrome de Marfan
Surdez congénita bilateral
Polineuropatia sensitiva e motora grave crónica (tipo misto)
Inversão no cromossoma Y

Nas consultas de *Diagnóstico* de **Oncogenética** assistiu às seguintes patologias:

Doenças	Nº doentes
Paragangliomas	1
Neurofibromatose	1
Cancro colo rectal	3
Polipose cólica	2
Cancro gástrico	1
Retinoblastoma unilateral	1
Cancro no endométrio	2
Cancro da mama	13
Cancro nos rins	1

Nas consultas de aconselhamento genético em Oncogenética estudou-se os seguintes genes:

Genes	Nº de pacientes
MSH2	3
E-caderina	2
BRCA1/2	6
APC	3
MLH1	1
PLG1	1
VHL	1
NF1	2
MYH	1

Contributos do estágio para a formação

A aluna considera que o estágio neste serviço foi um excelente contributo para a sua formação, enquanto profissional do aconselhamento genético, porque permitiu aprofundar conhecimentos teóricos de oncogenética e desenvolver competências técnicas.

Assim, pensa ser relevante aprofundar, neste relatório, as aprendizagens mais significativas, dentro dos domínios anteriormente referidos.

Com este estágio foi possível aprofundar conhecimentos de genética do cancro, nomeadamente ao nível do modo de hereditariedade, das mutações que aumentam a susceptibilidade para desenvolver determinada patologia oncológica e os riscos associados.

Primeiramente, foi importante perceber a forma como o **indivíduo em risco** chega à Consulta de Genética e quais os protocolos a seguir:

- Os critérios de Bethesda e Amesterdão para a realização do teste genético;

- O motivo de se iniciar a pesquisa por um familiar com cancro e saber que quando não há nenhum familiar vivo com a doença não é possível fazer a pesquisa de mutações nos genes associados.

- A probabilidade do indivíduo, face à história familiar, ser portador da mutação e qual o procedimento a seguir consoante o risco associado;

- A idade de diagnóstico do cancro e a morbilidade são dados muito importantes;

- O consentimento informado como condição imprescindível para a realização de qualquer teste de portador e a necessidade do indivíduo perceber bem as implicações do teste genético que vai realizar.

- Todo o processo inerente ao teste genético propriamente dito;

Retivemos, pela observação, as competências essenciais a um profissional de aconselhamento genético, durante as consultas, tais como:

- Acolher afavelmente o consulente cumprimentando-o com o seu nome (se já se tinha previamente essa informação) ou perguntando qual o nome pelo qual prefere ser tratado e convidá-lo a acomodar-se confortavelmente no nosso espaço;
- Questioná-lo se sabe os motivos pelos quais foi encaminhado para esta consulta e se é por livre vontade que está presente ou se foi, de alguma forma, persuadido a fazê-lo;
- Transmitir a informação do pedido de consulta que nos foi dado e confirmar com o consulente se se trata do seu caso;
- Dar espaço para o consulente falar um pouco da sua história, mas redireccioná-la para a construção da árvore familiar;
- Assim, antes de se iniciar a construção do heredograma, é expressamente dito ao paciente que sabemos tratar-se de informação com cariz emocional muito delicado e que, por isso, lamentamos ter que falar sobre ele, mas que é extremamente importante para se explorarem as causas genéticas da doença. Apesar da dificuldade de evocação da história familiar por três ou mais gerações, com descrição das relações familiares e das doenças associadas (com idades de

diagnóstico, comorbilidade ou morte), é notório o empenho no fornecimento do máximo de informação possível.

- A construção do heredograma, a cada primeira consulta, é considerado um instrumento fundamental para “quebrar o gelo” nesta que é uma consulta tantas vezes dolorosa pelas lembranças que obrigatoriamente evoca de familiares em sofrimento ou que já faleceram...
- Tendo em conta as emoções que, frequentemente, estas memórias evocam, é dado, sempre que necessário, espaço para a expressão das mesmas. E é aqui que as pessoas se sentem realmente acolhidas enquanto seres humanos e, a nosso entender, é onde reside a excelência desta consulta!
- Colhido o máximo de informação familiar é explicado detalhadamente e de forma simplificada a pertinência ou não de realização de um teste genético de diagnóstico ou teste preditivo. Sempre que necessário recorre-se a esquemas, imagens, matáforas, etc., para facilitar a compreensão de conteúdos por vezes tão complexos (como são os da genética). Só depois disto é que o consulente está apto para assinar um termo de consentimento informado para realização de teste genético.
- No final da consulta, atesta-se a compreensão do paciente e explica-se novamente tudo, sempre que necessário, até se certificar que a informação ficou clara e não persistem mitos ou crenças irracionais.

Para estudo das doenças foram-nos recomendados alguns sites, tais como:

- ✓ <http://www.srl.cam.ac.uk/genepi/index.html> (Unidade de Epidemiologia Genética da Univeridade de Cambridge)
- ✓ www.myriadtests.com (Oncologia)

Este estágio foi também muito importante pela partilha de experiências dos consulentes. Num ambiente acolhedor e extremamente profissional, escutava-se atentamente os testemunhos de quem passa por este tipo de vivências tão dolorosas e marcantes e luta (muitas vezes simultaneamente) pela sua sobrevivência e dos seus familiares!

A partilha de vivências, emoções, medos, angústias e pequenas conquistas permitiu-nos momentaneamente entrar neste mundo e sentir a importância que cada uma destas consultas tem na vida pessoal e familiar de quem as procura. Na vulnerabilidade humana que experienciam, os profissionais de saúde são vistos pelos doentes como “salvadores” imbuídos, por vezes, de poderes “quase mágicos” ou como última réstia de esperança de quem já percorreu trilhos quase inimagináveis...

Empatizar com estes seres humanos e desejar, quase que magicamente (por vezes, também), com o nosso contributo, redesenhar uma nova história para cada família...é o que cada profissional de saúde, nesta área, procura fazer.

É aqui que a genética pode fazer toda a diferença. Detectada a mutação familiar responsável pelo(s) cancro(s) familiar(es) é possível prevenir o seu aparecimento e, deste modo, reduzir o número de casos ou as consequências mais graves com profilaxia ou tratamentos atempados.

De cada vez que é dado um *resultado negativo* de um teste genético é visível a sensação de “alívio”, mas simultaneamente, de desejo de continuar em busca de uma causa para a doença. Por isso, é expressamente dito aos consulentes que caso surjam novos casos de cancro na família informem o serviço, para actualizar a história familiar e, em determinados casos, redireccionar a investigação.

Perante um resultado de *confirmação de mutação* de um gene responsável pelo aparecimento do cancro familiar o sentimento é ambivalente. Por um lado, o reconforto por se poder atribuir uma causa ao aparecimento do cancro e, assim, poder-se prevenir o seu aparecimento em futuros casos ou no próprio doente. Por outro lado, um sentimento frequentemente relatado de “uma espada apontada à cabeça” ou uma anunciada “sentença de morte”. Pais vivenciam, repetidas vezes, sentimentos de culpa pela tão pesada herança que deixam aos filhos. Estes, por sua vez, vivem a angústia de aparecimento dos sintomas e a difícil opção que por vezes se impõe das medidas profilácticas. E a tudo isto acresce um luto constante por histórias familiares pautadas por doença, morte, enfim, uma luta permanente pela sobrevivência e pela busca de um sentido para a vida!

Reflexão

O balanço final do estágio é muito positivo, pelos motivos anteriormente enumerados, mas também pela excelência e humanização do serviço e a competência dos profissionais. Senti que para além de um crescimento profissional tive um crescimento a nível pessoal.

De resto, fiquei com uma enorme vontade de investir cada vez mais nesta área e um crescente, humilde e muito íntimo desejo de um dia poder trabalhar com estas famílias e contribuir para que, através da ciência, possam dar um novo rumo às suas vidas e ter uma renovada esperança!

Termino, com um testemunho de um doente oncológico, como forma de homenagem a todos os que passaram por esta consulta e nos deram a oportunidade de, com o que a genética na actualidade nos oferece, contribuir para um reescrever algumas das histórias pessoais e familiares que por lá passaram...

“Viver com cancro significa recolocar o ser numa outra escala de organização do tempo e numa outra forma de ordenção no espaço.(...) A ordem do sentir passa a ser regulada pela pulsação do medo, embora profundamente sensível às mais ínfimas manifestações das reservas da vida, numa luta desesperada pela conservação de um tempo vivido em suspenso. (...) A nostalgia do que se foi face à realidade do que se passou a ser ocupa o pensamento a tempo inteiro, como se as metástases do corpo se ramificassem na consciência do ser que se tornou possível. E tudo isto se passa na travessia por múltiplos espaços de produção de uma nova realidade de si, reconhecível nos limites das precariedade da vida, nas condições de fragilidade da existência e na posição de fronteira do que as sociedades construíram como irreconhecível: a enexorabilidade da morte”.

Graça Carapinheiro, in Prefácio do livro Territórios da Psicologia Oncológica (2002)

IX. ACTIVIDADE CIENTÍFICA

Participação em Congressos, Seminários e Cursos

1. -Participação num *Journal Club* apresentado por uma aluna de doutoramento (em Psicologia) no IBMC “**Imortalidade simbólica e ansiedade perante a morte**”. 22 de Outubro de 2010.
2. -**IX Congresso Português de Psico-Oncologia** – “A psico-oncologia em Portugal: da investigação à clínica”, realizada no Hospital Geral de Santo António (Porto). 22 e 23 de Outubro de 2010.
3. - **Dia Europeu da Fibrose Quística** -“Crescer e aprender com Fibrose Quística” – . Escola Superior de Enfermagem do Porto. 21 de Novembro de 2010.
4. - **15ª Reunião de Formação do Internato de Genética Médica**, organizada pela Direcção do Colégio da Especialidade de Genética Médica da Ordem dos Médicos e realizada no Centro de Genética Médica Dr. Jacinto Magalhães. 10 de Dezembro de 2010.
5. Encontro de estudantes de Mestrado de Aconselhamento Genético de Portugal, Cadiff e Manchester (Inglaterra): “**MSc Student Symposium - Psychosocial Oncology Day**”, em Manchester – St Mary’s Hospital, a 14 de Fevereiro de 2011.
6. “**Prevenção em gastroenterologia – fígado gordo, cancro do cólon, cancro do esófago**”, organizado pelo serviço de gastroenterologia do Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia e ACES de Gaia e Espinho. 19 de Fevereiro de 2011.
7. **Dia das Doenças raras**. IBMC Porto. 28 de Fevereiro de 2011.
8. **Curso ABC da Genética**, organizado pela Clipóvoa. 30 de Abril de 2011.
9. **Experiencia en la aplicación nacional de Genética Comunitaria** (*un programa de Cuba*). Luis Heredero Baute, médico geneticista cubano. Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC). 3 e 4 de Junho de 2011.
10. **Dia Nacional da Hemocromatose “Fácil saber. Fácil tratar.”** Hospital Geral de Santo António. 7 de Junho de 2011.

11. 2º Dia Nacional da Paramiloidose “Onde Estamos e Para onde Vamos?”.

Hospital Geral de Santo António. 16 de Junho de 2011.

Formação complementar em horário pós-laboral:

12. Curso de Formação de Formadores em Igualdade de Género (90 horas).

FISPED (entidade formadora, Porto), de Outubro a Dezembro de 2010.

X. PARTICIPAÇÃO EM PROJECTOS DE INVESTIGAÇÃO

A investigação da aluna, no âmbito do 2º ano do mestrado, culminou na submissão de um artigo científico no Jornal “Genetic Testing and Molecular Biomarkers”, subordinado ao tema **The Role of Genetic Counselling in the Prevention of Hereditary Haemochromatosis: the perception of health professionals requesting HFE genotyping in Portugal.**

A investigação incidiu sobre 570 médicos que requisitaram teste genético ou consulta de aconselhamento genético (AG) de hemocromatose hereditária (HH), no CGPP, entre 2000 e 2010. O teste molecular existe desde 1997 e a consulta de AG desde 2000 e verificou-se os dois tipos de requisições são independentes da existência de parâmetros bioquímicos alterados ou da história familiar da doença.

Os objectivos do estudo consistiram em explorar as principais motivações dos médicos quando fazem requisição de teste molecular de HH ou consulta de aconselhamento genético; aceder às práticas correntes de rastreio e diagnóstico precoces de HH e considerar se as práticas podem ser melhoradas para aumentar a eficácia da prevenção.

RESULTADOS - Ainda há uma falta de conhecimento por parte dos médicos (especialmente por médicos de clínica geral) sobre quais os pacientes que devem ser encaminhados para aconselhamento genético ou por teste molecular na hemocromatose hereditária. Isso pode comprometer a prevenção da doença (diagnóstico precoce e tratamento) e um rastreio de base familiar, que é primordial na HH.

CONCLUSÃO - É necessário divulgar mais informações sobre HH entre os médicos, a fim de melhorar as estratégias para triagem e diagnóstico.

ANEXOS

- Formulário pré-consulta (elaborado no CGM)
- Certificados de reuniões científicas e congressos