

---

# Introdução

---

**ZAN MUSTACCHI**

As pretensões, assim como o ideal e a necessidade de construir, são sem dúvida a chave-mestra do entusiasmo da vida onde múltiplos fatores estão envolvidos, sendo a capacitação profissional um dos alicerces dessa estrutura. Durante o fim do século e o início do terceiro milênio, o conhecimento técnico das desordens genéticas teve um acréscimo significativo, envolvendo principalmente a prática clínica o que foi complementada com a evolução da Biologia Molecular. Isto não ocorreu pelo aumento da incidência de doenças genéticas, mas certamente por vários fatores onde os conhecimentos técnicos e de diagnóstico favoreceram melhores condições de ensino, prevenção, diagnóstico e tratamento.

Sempre temos ouvido que “a clínica é soberana” e, certamente, assim se mantém mesmo com os mais recentes adventos da propedêutica armada e do envolvente domínio do genoma humano a partir de estudos biomoleculares avançados. A didática médica está intimamente relacionada com um vínculo empírico através da empatia pessoal entre o aluno e seu professor. Visando a capacitação do futuro profissional, o professor deve transmitir, com responsabilidade e entusiasmo, a experiência que foi adquirida através da prática clínica e dos conhecimentos científicos que acumulou com o passar dos tempos, aproximando o aluno à pesquisa, dando-lhe bases para determinações morais e decisões individuais; evitando, desta forma, que determinadas situações clínicas gerem uma repugnância por ignorância ou mesmo por temor, por mais catastrófica que possa lhe parecer a situação.

A consciência dos nossos limites confere a certeza da capacidade de reconhecer até onde sabemos, o que podemos fazer, como e quando. Devemos ter conhecimento de onde e de quem pode colaborar na resolução de nossas dúvidas, que são progressivas, partindo-se do princípio da necessidade do conhecimento.

No ensino médico, assim como na prática clínica, devemos preservar de forma ética, os princípios pessoais do paciente, respeitando seus padrões culturais e religiosos; participando-lhe todas as informações possíveis por nós concluídas e conhecidas; oferecendo-lhe o universo dos conhecimentos e das situações que possam conferir-lhe respostas coerentes na resolução do objetivo da consulta. É importante lembrar que os nossos próprios padrões éticos e morais jamais poderão interferir na atitude do nosso cliente. Devemos ter consciência de que temos a obrigação de apoiá-lo em sua decisão, dentro do que lhe foi apresentado.

A formação do profissional envolvido com a saúde deve estar embasada na prevenção e para tal o conhecimento de aspectos de saúde pública e epidemiológicos devem estar muito bem alicerçados. Várias são as formas didáticas para atingir este objetivo básico e, dentro desta expectativa, devemos recordar alguns aspectos primários de embriologia, que necessariamente se articularão com citologia, fisiologia, bioquímica e genética clínica propriamente dita.

Partindo do princípio de que a análise clínica, envolvendo a interpretação laboratorial e noções anatomo-morfológicas sejam de domínio do profissional, entenderemos que exames subsidiários de citologia, bioquímica e de diagnóstico por imagem serão suficientes para capacitar e dirigir o raciocínio clínico na determinação diagnóstica e na sua prevenção.

No Brasil nascem anualmente cerca de 3 milhões de recém-natos vivos, dos quais 100 mil a 150 mil apresentam algum tipo de desvio da normalidade fenotípica de possível diagnóstico no período neonatal. E, segundo a OMS (Organização Mundial de Saúde) em seu último levantamento, no mínimo 10% apresentarão algum tipo de deficiência; dos deficientes, 50% apresentarão um comprometimento intelectual, definido como “deficiência mental” (OMS). Cerca de 62% dos comprometimentos tem uma origem ambiental e, portanto, poderiam ter sido prevenidos. Uma estimativa do impacto global das doenças genéticas pode ser feita a partir da observação dos seguintes grupos:

- a) O grupo de abortamento espontâneo, para o qual podemos afirmar que uma anormalidade cromossômica está presente em pelo menos 50% de todos os abortamentos reconhecidos no primeiro trimestre da gestação;
- b) No grupo pertinente ao período neonatal observa-se que de 2 a 3% de todos os recém-nascidos tem pelo menos uma anormalidade congênita maior, que frequentemente é causada por fator genético e que 2% de todos os recém-nascidos vivos tem uma anormalidade cromossômica ou um único distúrbio genético detectável;
- c) Durante a infância os distúrbios genéticos estão associados a 50% dos casos de cegueira, 50% dos casos de surdez e 50% dos casos de comprometimento intelectual severo. Distúrbios genéticos e malformações congênitas juntos também estão associados a aproximadamente 40% das admissões hospitalares e 40 a 50% das mortes na infância;
- d) Durante a idade adulta, aproximadamente 1% de todas as doenças malignas devem-se, diretamente, a fatores genéticos e 10% dos casos de câncer comuns como o de mama, cólon e ovários, tem um forte componente geneticamente determinado. Sabe-se também que aos 25 anos de idade, 5% da população terá um distúrbio no qual os fatores genéticos tem um papel importante.

Criticar o que até agora tem sido feito no campo da assistência ao deficiente físico e/ou mental é, ao mesmo tempo, prestar-lhe um serviço e pagar-lhe um tributo. Prestar-lhe um serviço porque ajudará a causa dos deficientes e pagar-lhe um tributo porque demonstrará o desejo que estimula a todos nós de fazer cada vez mais. A crítica, em resumo, é uma profissão de fé, não só nos direitos dos deficientes, mas também nos direitos de qualquer pessoa prejudicada, seja por motivos raciais, étnicos, religiosos ou sócio-econômicos, seja por invalidez física ou mental.

A capacidade de percepção lógica de racionalização e de reestruturação dos dados perceptivos, bem como a capacitação motora, auditiva, olfativa, gustativa, tátil e visual, quando comprometidas, tem alicerces sociais tão profundos em nosso meio que justificam a inclusão do Brasil entre os *países de sobreviventes*.

---

Inúmeras são as variantes que comprometem a aptidão para aprender, a qual está certamente apoiada em dois aspectos fundamentais da Saúde Pública: Um de caráter constitucional, outro ambiental. O aspecto constitucional pode ser, por sua vez, genético ou hereditário, lembrando que nem todo fator genético é necessariamente hereditário. O aspecto ambiental, tem importância especial, pois pode ser modificado pela educação, pelo sanitarismo (saúde e higiene), pela nutrição e por fatores sócio-econômicos.

A vivência prática do cotidiano clínico associada às dificuldades que iniciam-se no primeiro contato da tríade paciente-família-profissional com a percepção dos limites da formação profissional, vinculada aos problemas de interpretação da propedêutica especializada, da teratogênese, dos recentes avanços da Biologia Molecular, da interpretação dos modelos de herança e das dismorfologias, entusiasmou o grupo de profissionais convidados a participar como colaboradores na elaboração deste livro.