

Perfil de doenças genéticas atendidas na clínica escola de fisioterapia em um centro universitário de Itabira, Minas Gerais

Profile of genetic diseases treated at the physiotherapy school clinic at a university center in Itabira, Minas Gerais

Perfil de las enfermedades genéticas atendidas en el consultorio escolar de fisioterapia de un centro universitario de Itabira, Minas Gerais

Recebido: 25/05/2025 | Revisado: 08/06/2025 | Aceitado: 09/06/2025 | Publicado: 12/06/2025

Bruna Guedes Alvarenga

ORCID: <https://orcid.org/0009-0003-3898-8114>

Centro Universitário Funcesi, Brasil

E-mail: 720628@aluno.funcesi.br

Alice Antunes Maia

ORCID: <https://orcid.org/0009-0002-0331-4884>

Centro Universitário Funcesi, Brasil

E-mail: alicemaia.fisio@gmail.com

Rosa Maria Domingues Torres

ORCID: <https://orcid.org/0009-0009-8591-9617>

Centro Universitário Funcesi, Brasil

E-mail: rosamariadominguestorres@gmail.com

Isabelle Sabrina Silva

ORCID: <https://orcid.org/0009-0009-8621-6657>

Centro Universitário Funcesi, Brasil

E-mail: isasilvamed@gmail.com

Ana Paula Alves Madeira Brandão Silva

ORCID: <https://orcid.org/0009-0003-3580-2433>

Centro Universitário Funcesi, Brasil

E-mail: apam.brandao@hotmail.com

Khimberly Waira Aparecida Corrêa

ORCID: <https://orcid.org/0009-0002-3214-6293>

Centro Universitário Funcesi, Brasil

E-mail: khimberlywairaaluna.funcesi.edu@gmail.com

Fabiana Silva Lage

ORCID: <https://orcid.org/0009-0005-8764-2106>

Centro Universitário Funcesi, Brasil

E-mail: fabianalage_@hotmail.com

Brenda de Oliveira da Silva

ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-0178-2449>

Centro Universitário Funcesi, Brasil

E-mail: brenda.silva@funcesi.br

Resumo

As doenças genéticas representam um grupo heterogêneo de condições de saúde com impacto significativo na população mundial. Muitas são individualmente raras, mas coletivamente apresentaram uma prevalência relevante, além de elevada morbidade, frequentemente manifestando-se na infância. No Brasil, apesar da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR) ter sido instituída para organizar a atenção a essas condições, a carência de dados epidemiológicos locais e de serviços especializados ainda é um desafio. O presente estudo tem como objetivo conhecer o perfil das doenças genéticas dos pacientes atendidos na Clínica Escola de Fisioterapia de um Centro Universitário em Itabira, Minas Gerais, buscando fornecer dados locais inéditos para a região. Trata-se de um estudo descritivo e retrospectivo, que analisou 1.676 prontuários de pacientes atendidos entre janeiro de 2014 e junho de 2024. Foram encontrados 41 prontuários com diagnóstico genético. As síndromes gênicas foram mais comuns (61%) que as cromossômicas (39%), destacando-se a Distrofia Muscular de Duchenne, Fibrose Cística, Anemia Falciforme e Síndrome de West entre as gênicas, e a Síndrome de Down (88%) entre as cromossômicas. Foram encontrados 3 casos de casamento consanguíneo. O estudo fornece um panorama inicial das doenças genéticas que demandam reabilitação fisioterapêutica na região, ressaltando a necessidade de maior atenção para o diagnóstico precoce, o manejo multidisciplinar e aprimoramento da coleta de dados em serviços de saúde, servindo como subsídio para futuras ações de vigilância e assistência no município de Itabira.

Palavras-chave: Aneuploidia; Doenças Genéticas; Epidemiologia; Perfil Genético.

Abstract

Genetic diseases represent a heterogeneous group of health conditions with a significant impact on the global population. Many are individually rare, but collectively they have a relevant prevalence, in addition to high morbidity, often manifesting in childhood. In Brazil, despite the National Policy for Comprehensive Care for People with Rare Diseases (PNAIPDR) having been instituted to organize care for these conditions, the lack of local epidemiological data and specialized services remains a challenge. The present study aims to understand the profile of genetic diseases of patients treated at the Physiotherapy School Clinic of a University Center in Itabira, Minas Gerais, seeking to provide unprecedented local data for the region. This is a descriptive and retrospective study that analyzed 1,676 medical records of patients treated between January 2014 and June 2024. Forty-one medical records with genetic diagnoses were found. Genetic syndromes were more common (61%) than chromosomal syndromes (39%), with Duchenne Muscular Dystrophy, Cystic Fibrosis, Sickle Cell Anemia and West Syndrome standing out among the genetic syndromes, and Down Syndrome (88%) among the chromosomal syndromes. Three cases of consanguineous marriage were found. The study provides an initial overview of genetic diseases that require physiotherapy rehabilitation in the region, highlighting the need for greater attention to early diagnosis, multidisciplinary management and improvement of data collection in health services, serving as a subsidy for future surveillance and assistance actions in the city of Itabira.

Keywords: Aneuploidy; Genetic Diseases; Epidemiology; Genetic Profile.

Resumen

Las enfermedades genéticas representan un grupo heterogéneo de afecciones con un impacto significativo en la población mundial. Muchas son individualmente raras, pero en conjunto presentan una prevalencia relevante, además de una alta morbilidad, que a menudo se manifiesta en la infancia. En Brasil, a pesar de la Política Nacional de Atención Integral a las Personas con Enfermedades Raras (PNAIPDR) para organizar la atención de estas afecciones, la falta de datos epidemiológicos locales y servicios especializados sigue siendo un desafío. El presente estudio busca comprender el perfil de las enfermedades genéticas de los pacientes atendidos en la Clínica de la Escuela de Fisioterapia de un Centro Universitario en Itabira, Minas Gerais, buscando proporcionar datos locales sin precedentes para la región. Se trata de un estudio descriptivo y retrospectivo que analizó 1676 historias clínicas de pacientes atendidos entre enero de 2014 y junio de 2024. Se encontraron cuarenta y una historias clínicas con diagnósticos genéticos. Los síndromes genéticos fueron más comunes (61%) que los síndromes cromosómicos (39%), destacando la distrofia muscular de Duchenne, la fibrosis quística, la anemia falciforme y el síndrome de West entre los síndromes genéticos, y el síndrome de Down (88%) entre los síndromes cromosómicos. Se encontraron tres casos de matrimonio consanguíneo. El estudio ofrece una visión general inicial de las enfermedades genéticas que requieren rehabilitación fisioterapéutica en la región, destacando la necesidad de una mayor atención al diagnóstico precoz, la gestión multidisciplinaria y la mejora de la recopilación de datos en los servicios de salud, lo que servirá como apoyo para futuras acciones de vigilancia y asistencia en la ciudad de Itabira.

Palabras clave: Aneuploidia; Enfermedades Genéticas; Epidemiología; Perfil Genético.

1. Introdução

Doenças genéticas são patologias causadas por alterações no material genético, que podem ocorrer basicamente de duas formas: alteração cromossômica ou gênica. Nas doenças cromossômicas, as alterações podem ocorrer sobre o número correto dos cromossomos (para mais ou para menos) ou na estrutura do cromossomo. Nas mutações gênicas, estas podem ocorrer em apenas um gene (monogênica) ou em vários genes (poligênica) (Nussbaum *et al.*, 2016). O mapeamento genético, que consiste em determinar a localização dos genes nos cromossomos, é uma ferramenta essencial para o estudo dessas doenças. Ele permite identificar os genes responsáveis pelas patologias e entender como as alterações nesses genes podem levar ao desenvolvimento das doenças (Strachan & Read, 2019).

A Organização Mundial da Saúde identifica que as doenças genéticas atingem de 3% a 10% da população mundial (Kim *et al.*, 2010; Oliveira *et al.*, 2024). No Brasil, de acordo com dados do Programa de Qualificação das Ações de Vigilância em Saúde, as malformações congênitas são a segunda causa de mortalidade infantil, seguindo a tendência mundial. Entre os anos de 2010 e 2021, foram registrados no Sistema de Informação sobre Nascidos Vivos (Sinasc) 34.559.375 nascidos vivos, dos quais 285.296 (0,83%) apresentaram alguma anomalia congênita. Em média, 23.775 nascidos vivos ao ano apresentaram alguma anomalia congênita (Brasil, 2023). A genética médica lida com algumas condições individualmente raras, mas que somadas constituem um grupo considerável de doenças, com prevalência de 31,5 a 73,0 por 1.000 indivíduos. Estima-se que

existam entre 6 mil a 8 mil tipos diferentes de doenças raras em todo o mundo, sendo 80% de origem genética. Estima-se que ao menos 13 milhões de brasileiros com alguma dessas enfermidades raras (Alves, 2021; Carvalho *et al.*, 2016).

Diante da necessidade de uma atenção às doenças genéticas, em 2014, o Ministério da Saúde instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR), como a maioria das doenças raras têm etiologia genética, esta política é vista como uma oportunidade de inserção da genética no SUS. A implantação dessa atenção é promover ações de diagnóstico precoce, permitindo oportunidades de tratamento e diminuindo a incapacidade, por meio da identificação de sinais e sintomas; mapeamento de pessoas com ou risco de desenvolver doenças genéticas e/ou defeitos congênitos para encaminhamento; seguimento clínico após diagnóstico e aconselhamento genético; promoção de educação em saúde com objetivos de prevenção; avaliação longitudinal do paciente e sua família e atenção domiciliar em casos específicos (Félix *et al.*, 2022; Brasil, 2014).

As ações de saúde em genética compreendem os aspectos de prevenção, diagnóstico, estudos epidemiológicos e tratamento das enfermidades de origem genética e defeitos congênitos. É, no entanto, indispensável que essas ações não sejam concebidas isoladamente, mas sim estreitamente integradas à realidade, de forma a atender às necessidades e peculiaridades locais e regionais (Vieira *et al.*, 2013).

Santos e colaboradores (2020) na busca por doenças genéticas na Atenção Primária à Saúde investigaram 1.160 indivíduos e encontraram 29 pessoas (2,5%) com doenças congênitas, 11 (0,9%) com deficiências auditivas, 10 (0,9%) com deficiência mental e 6 (0,5%) com déficits visuais importantes. O atraso no desenvolvimento neuropsicomotor foi relatado em 8,8% das crianças e adolescentes. O estudo demonstrou a importância da Atenção Primária no reconhecimento, monitoramento e intervenções junto aos pacientes e familiares com condições genéticas.

As doenças genéticas representam um impacto significativo na saúde pública e privada, demonstrando a necessidade de profissionais especializados para atendimento e monitoramento. Na prática, o Brasil apresenta uma escassez de mão de obra especializada para lidar com doenças genéticas, levando a um atraso na identificação, no manejo e/ou tratamento. Na tentativa de minimizar esses impactos, foi criada a Rede Nacional de Doenças Raras (RARAS), que tem como objetivo a realização de um inquérito de representatividade nacional acerca da epidemiologia, quadro clínico, recursos diagnósticos e terapêuticos e custos relativos a indivíduos com doenças raras de origem genética e não genética no Brasil. Isso é realizado através da criação e consolidação de uma rede de vigilância epidemiológica entre todos os Serviços de Referência em Doenças Raras habilitados no país, unindo também os Hospitais Universitários e Serviços de Referência em Triagem Neonatal. Este levantamento gera subsídios para a tomada de decisão baseadas em evidências no campo das doenças raras (Félix *et al.*, 2022; Mallmann *et al.*, 2020).

Neste contexto, foi identificado que no município de Itabira/Minas Gerais, não existe um serviço especializado para o atendimento de pacientes com doenças genéticas. A busca pelo diagnóstico e o tratamento paliativo são realizados pelo setor privado, na maioria dos casos. Além disso, não existe informações sobre dados de frequência e prevalência dos diagnósticos genéticos de ocorrência no município, o que limita ações de vigilância e tomadas de decisões baseadas em evidências.

Decerto, as condições clínicas de um paciente com doença genética demandam um acompanhamento multidisciplinar, que é contínuo e visa o tratamento de sintomas para melhorar a qualidade de vida do paciente. Diante deste contexto, a Clínica Escola de Fisioterapia de um Centro Universitário do município de Itabira/MG, oferece atendimento fisioterapêutico para comunidade em diferentes áreas da Fisioterapia tais como: neurologia, ortopedia, cardiorespiratório entre outras, divididas em diferentes ambulatórios. O papel do fisioterapeuta no manejo clínico de doenças genéticas é fundamental, atua prevenindo agravos de alguns sintomas, auxilia os pacientes na realização de suas atividades diárias e, consequentemente, fornece mais autonomia aos pacientes com doenças genéticas.

Como a Clínica Escola de Fisioterapia recebe uma demanda considerável de pacientes encaminhados de serviços especializados do Sistema Único de Saúde (SUS), torna-se um local importante para levantamento de pacientes com diagnóstico genético que foram encaminhados para atendimento fisioterapêutico.

O objetivo do trabalho é conhecer o perfil das doenças genéticas dos pacientes atendidos na clínica escola de fisioterapia de um Centro Universitário da cidade de Itabira, Minas Gerais. Este levantamento gera subsídios para conhecer as doenças genéticas de ocorrência no município, visto que não existe nenhum trabalho epidemiológico sobre doenças genéticas. Ainda neste contexto, esse tipo de investigação gera ferramentas para identificar necessidades emergentes, melhorar a prática assistencial e a tomada de decisões. Permite elaboração de ações de prevenção, controle e promoção da saúde a fim promover melhor qualidade de vida dos pacientes com doenças genéticas, além de divulgar no meio acadêmico e para comunidade informações sobre diversas doenças genéticas.

2. Metodologia

Trata-se de um estudo descritivo e retrospectivo, documental de fonte direta (prontuários) e, de natureza quantitativa (Toassi & Petry, 2021; Pereira et al., 2018) e, com emprego de estatística descritiva simples com classes de dados, valores de frequência absoluta e, de frequência relativa percentual (Shitsuka et al., 2014; Akamine & Yamamoto, 2009) na qual foram analisados prontuários de pacientes atendidos no período de janeiro de 2014 a junho de 2024, na clínica escola de fisioterapia de um Centro Universitário localizado na cidade de Itabira, Minas Gerais. As pesquisas descritivas têm como objetivo primordial a descrição das características de determinada população ou fenômeno ou, então, o estabelecimento de relações entre variáveis (Gil, 2017). O projeto foi submetido e aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos, conforme o parecer de aprovação de número 5.767.689. Bem como o protocolo deste estudo seguiu rigorosamente as normas da Resolução nº466/12 do Conselho Nacional de Saúde do Brasil (Brasil, 2012), que estabelece normas para pesquisas envolvendo seres humanos.

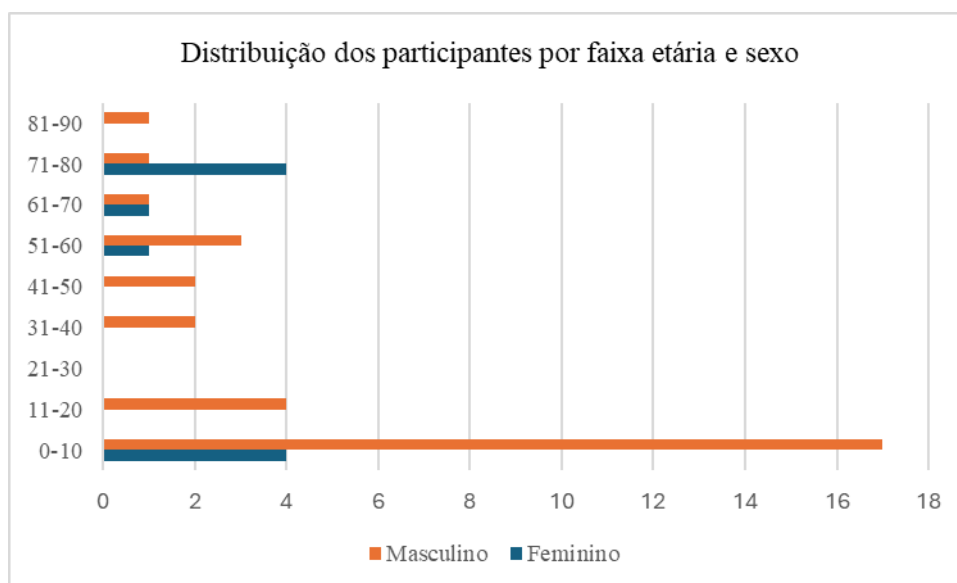
Foram incluídos os prontuários que apresentavam diagnóstico genético e excluídos os prontuários de pacientes sem diagnóstico e sem diagnóstico de origem genética. Para cada paciente foi analisado às seguintes variáveis: sexo, idade, ambulatório de atendimento, diagnóstico, consanguinidade e outras observações relacionadas ao diagnóstico genético.

A coleta de dados, a partir da análise dos prontuários, foi realizada através de um formulário elaborado pelos próprios pesquisadores, contendo questões objetivas e discursivas. Os dados foram tabulados e analisados com o auxílio do programa Microsoft Excel e apresentados em frequência absoluta e relativa.

3. Resultados e Discussão

Foram analisados um total de 1.676 prontuários, sendo 41 (8,4%) com diagnóstico genético. Em relação a idade, a média foi de 32,1 anos, com idade mínima de 01 ano e máxima de 82 anos. O sexo masculino foi predominante na amostra com 29 (71%) pacientes e 12 (29%) do sexo feminino. A maioria dos pacientes com diagnóstico genético se encontram na faixa etária de 0 a 10 anos de idade, sendo 21 (51,2%) (Gráfico 1).

Gráfico 1 - Distribuição dos participantes por faixa etária e sexo.



Fonte: Dados da Pesquisa (2025).

No estudo de Melo e colaboradores (2010), a maioria dos pacientes que apresentaram doenças genéticas estavam na faixa etária compreendida entre 5 e 14 anos. Uma pesquisa realizada pela Associação da Indústria Farmacêutica de Pesquisa (INTERFARMA) em 2018 revela que o grupo mais acometido por doenças genéticas é composto por crianças e jovens, sendo que 69,9% têm início exclusivamente na infância (Interfarma, 2018).

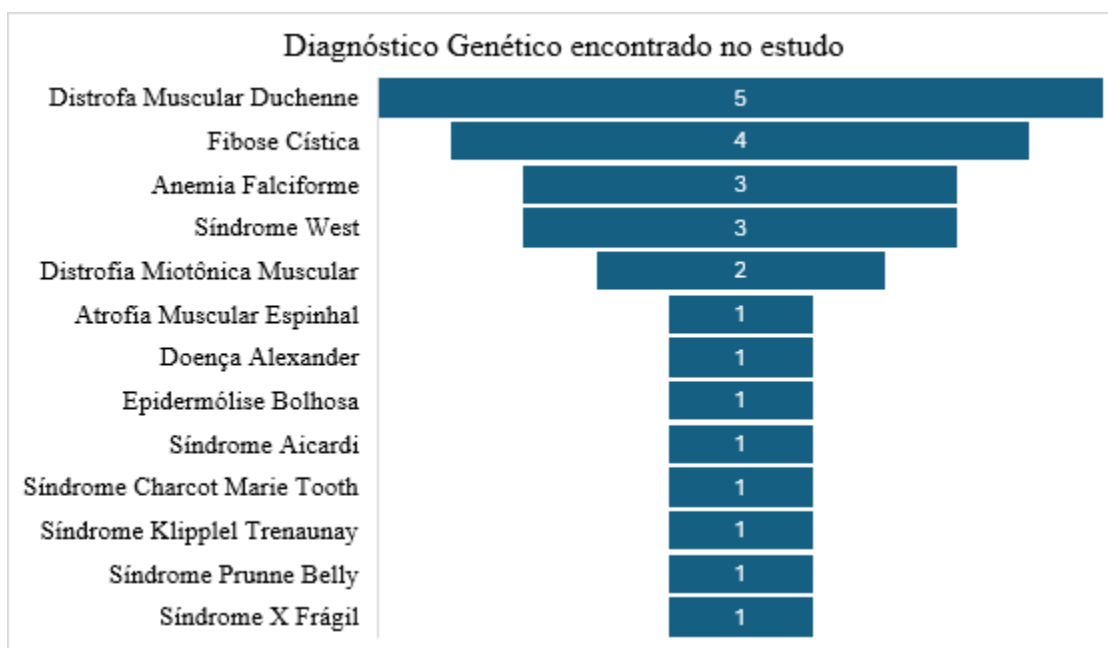
Embora as doenças genéticas possam manifestar seus primeiros sintomas em qualquer fase da vida, cerca de 75% dos casos se manifestam na infância (Oliveira *et al.*, 2023). Os resultados corroboram com este perfil de ocorrência na infância, destacando a importância da divulgação das doenças genéticas, que apresentam baixo conhecimento entre profissionais da saúde. O diagnóstico precoce contribui para um tratamento mais efetivo, com chances de evitar o aparecimento de sequelas irreversíveis, além de garantir uma boa qualidade de vida para o paciente (Iriart *et al.*, 2019).

O atendimento na Clínica Escola de Fisioterapia realiza um tratamento ambulatorial com objetivo de promover a reabilitação das funções do corpo e visa garantir uma boa qualidade de vida para o paciente. O atendimento é realizado em diferentes ambulatórios abrangendo áreas diferentes como neurologia, cardiopulmonar, ortopedia e ginecologia/obstetrícia. O ambulatório que apresentou o maior número de atendimentos aos pacientes com diagnóstico genético foi o ambulatório de neurologia $n=30$ (73,1%), seguido dos ambulatórios de cardiopulmonar $n=6$ (14,6%), ortopedia $n=4$ (9,7%), ginecologia e obstetrícia $n=1$ (2,4%). Dentre as doenças genéticas muitas possuem sintomas neurológicos como atraso no desenvolvimento, déficit cognitivo, fraqueza muscular, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, convulsões, alterações comportamentais e outros, o que justifica a maioria dos atendimentos ser realizado no ambulatório de neurologia.

As doenças neurológicas são distúrbios que afetam o sistema nervoso e podem ter origem genética, hereditária, congênita ou multifatorial (combinação de fatores genéticos e influência do ambiente (Huang, 2014). Os distúrbios de origem genética se destacam devido a sua grande ocorrência e embora estes distúrbios possam ocorrer em qualquer idade, os sintomas iniciais da maioria são apresentados na infância e são frequentemente suspeitos pela primeira vez em bebês (1 mês a 2 anos), quando os marcos do desenvolvimento não foram alcançados (Khan *et al.*, 2022).

Em relação ao diagnóstico genético, os resultados foram separados em dois grupos, de acordo com o diagnóstico clínico em: síndromes cromossômicas e síndromes gênicas. As síndromes gênicas foram predominantes $n=25$ (61%) (Gráfico 2) seguida das síndromes cromossômicas $n=16$ (39%) (Gráfico 3).

Gráfico 2 - Distribuição do diagnóstico clínico das síndromes gênicas na amostra estudada.



Fonte: Dados da Pesquisa (2025).

No presente estudo a Distrofia Muscular de Duchenne foi o diagnóstico mais encontrado $n=5$ (20%), dentre as síndromes gênicas. Em seguida a Fibrose Cística $n=4$ (16%), Anemia Falciforme $n=3$ (12%) e Síndrome de West $n=3$ (12%), Distrofia Miotônica Muscular $n=2$ (8%) e as demais com apenas um caso (Atrofia Muscular Espinhal, Doença Alexander, Epidermólise Bolhosa, Síndrome Aicardi, Síndrome Charcot-Marie-Tooth, Síndrome Klippel Trenaunay, Síndrome Prunne Belly, Síndrome X Frágil), correspondendo cada uma a 4%.

As síndromes gênicas podem ser herdadas de forma hereditária ou ocorrer de forma esporádica (mutação nova). Além disso, apresentam diferentes origens etiológicas, podendo ser de herança autossômica (dominante ou recessiva) ou ligada ao cromossomo sexual X (recessiva ou dominante) (Nguengang *et al.*, 2019). Em relação ao diagnóstico etiológico, houve um predomínio de síndromes gênicas com padrão de herança autossômico recessivo ($n=5$), seguido do padrão de herança autossômico dominante ($n=2$), recessivo ligado ao cromossomo X ($n=1$) e dominante ligado ao cromossomo X ($n=1$) (Quadro 1).

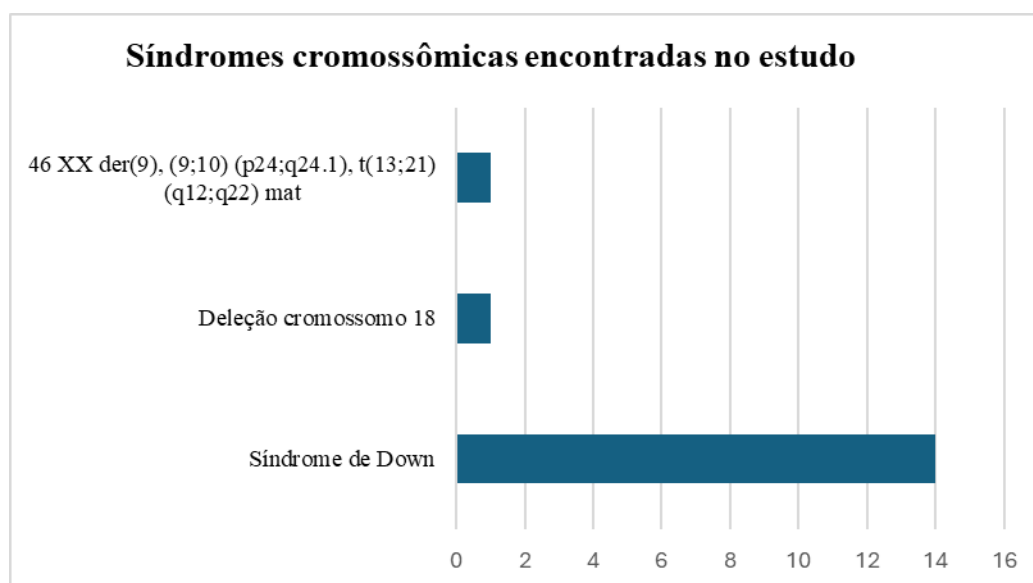
Um elevado número de síndromes genéticas é causado por mutações em um único gene (monogênica), como por exemplo a Fibrose Cística (gene CFTR) e Anemia Falciforme (gene HBB), apresentando um padrão clássico de herança Mendeliana. Algumas síndromes genéticas são associadas a mutações em genes diferentes, apresentando distintos padrões de herança, como por exemplo a Síndrome West, caracterizada por espasmos epiléticos/infantis, padrões anormais de ondas cerebrais (hipsarritmia) e deficiência intelectual e que já foi descrita apresentando padrões de herança autossômica dominante, autossômica recessiva e ligado ao X recessivo. Alguns genes já foram associados a Síndrome de West (CDKL5, SCN2A, SCN8A e STXBP1) demonstrando a complexidade do genoma humano e a dificuldade em determinar o diagnóstico etiológico (Daniels *et al.*, 2024; Wang *et al.*, 2020).

Um dos desafios na genética clínica, é identificar o gene responsável pela doença genética e seu padrão de herança. A Síndrome Prunne Belly, definida por uma tríade clínica característica que consiste em deficiência muscular abdominal, anormalidades graves do trato urinário e criptorquidia bilateral em homens, não apresenta uma base genética bem determinada, mas existem associações com mutações no gene CHRM3 (Beaman *et al.*, 2019; Weber *et al.*, 2011). Assim também ocorre com a Síndrome Klippel Trenaunay, caracterizada pelo conjunto de sinais que consiste em malformações capilares,

malformações venosas com ou sem malformações linfáticas associado ao supercrescimento de membros. Embora não apresente uma base genética determinada, existem sugestões de mutações somáticas em genes relacionados pela angiogênese embrionária, como mosaicism no gene PI3KCA (Luu *et al.*, 2021).

Em relação as síndromes cromossômicas, foi encontrada uma ocorrência elevada da Síndrome de Down (Trissomia do 21) n=14 (88%), e apenas um caso (6%) de deleção do cromossomo 18 e uma alteração (6%) estrutural ente os cromossomos 9;10; 13 e 21 (Gráfico 3). Quanto a origem etiológica nas alterações cromossômicas, houve um predomínio nas estruturais (n=2) e apenas uma numérica, exemplo de aneuploidia autossômica (Quadro 1).

Gráfico 3 - Distribuição do diagnóstico clínico das Síndromes cromossômicas na amostra estudada.



Fonte: Dados da Pesquisa (2025).

Quadro 1 – Diagnóstico clínico x diagnóstico etiológico.

Diagnóstico Clínico	Diagnóstico Etiológico
Síndrome Down	Cromossômica numérica
Deleção cromossomo 18	Cromossômica estrutural
46 XX der(9), (9;10) (p24;q24.1), t(13;21) (q12;q22) mat	Cromossômica estrutural
Distrofia Muscular Duchenne	Recessiva ligada ao X
Fibrose Cística	Autossômica recessiva
Anemia Falciforme	Autossômica recessiva
Síndrome West	Autossômica dominante, autossômica recessiva, ligado ao X recessivo
Distrofia Miotônica Muscular	Autossômica dominante
Atrofia Muscular Espinhal	Autossômica recessiva
Doença Alexander	Autossômica recessiva
Epidermólise Bolhosa	Autossômica recessiva
Síndrome Aicardi	Ligada ao X - não determinado
Síndrome Charcot Marie Tooth	Autossômica dominante
Síndrome Klippel Trenaunay	Sem padrão de herança definido
Síndrome Prunne Belly	Sem padrão de herança definido
Síndrome X Frágil	Dominante ligada ao X

Fonte: Dados da Pesquisa (2025).

As alterações cromossômicas numéricas afetam o número de cromossomos do indivíduo sendo que na euploidia todo o conjunto cromossômico é alterado e na aneuploidia apenas um par de cromossomos é alterado, como na Síndrome de Down (Trissomia do 21). As alterações cromossômicas estruturais afetam a estrutura de um cromossomo e são resultado de rearranjos e quebras dessas estruturas (Schaefer & Thompson, 2015).

Das alterações cromossômicas numéricas, a Síndrome de Down é a aneuploidia autossômica mais comum, ocorre em 1 a cada 800 nascimentos, é caracterizada por uma cópia extra do cromossomo 21 em todas ou na maioria das células do corpo. Resulta em deficiência intelectual e anomalias físicas (Garcia; Flôres & Sagrillo, 2016).

Dos prontuários analisados, apenas n=3 (7,3%) apresentaram a ocorrência de casamento consanguíneo, os demais prontuários não apresentaram nenhuma informação sobre consanguinidade. O termo consanguinidade é usado para descrever uniões entre casais que compartilham pelo menos um ancestral comum. Os descendentes de uniões consanguíneas podem estar em maior risco de distúrbios genéticos devido à expressão de mutações genéticas autossômicas recessivas herdadas de um ancestral comum. Quanto mais próxima a relação biológica entre os pais, maior é a probabilidade de que seus filhos herdem cópias idênticas de um ou mais genes recessivos prejudiciais (Shawky *et al.*, 2013; Temaj; Nuhii & Sayer, 2022). Por isso é importante em casos de doenças genéticas investigar a existência na família de casos consanguíneos. Embora seja muito importante para uma investigação genética, é um dado pouco explorado pela ficha de anamnese utilizada na Clínica Escola de Fisioterapia, logo, sugere-se maior atenção para este dado para futuros estudos genéticos que possam ser desenvolvidos na clínica.

Com base nos resultados apresentados, fica evidente o papel fundamental dos dados epidemiológicos na compreensão do cenário das doenças genéticas, tanto em escala global quanto local. Este estudo, ao traçar um perfil dos pacientes atendidos na Clínica Escola de Fisioterapia em Itabira/MG, contribui para preencher uma lacuna de conhecimento em uma região onde informações específicas sobre a prevalência e o tipo de doenças genéticas são limitadas. Embora a amostra estudada represente um recorte específico de pacientes que buscam atendimento fisioterapêutico, os dados reforçam a importância da identificação e do manejo dessas condições, muitas das quais se manifestam na infância e demandam acompanhamento multidisciplinar contínuo. A predominância de síndromes gênicas e cromossômicas, com destaque para Distrofia Muscular de Duchenne e Síndrome de Down, reflete em parte o espectro de doenças genéticas que impactam a função neuromotora e que, portanto, chegam aos serviços de reabilitação. A coleta e análise destes dados, mesmo em contextos locais como o de clínicas-escola, são passos cruciais para subsidiar o planejamento de ações em saúde, a formação de profissionais mais preparados para o reconhecimento precoce e o manejo adequado, e a alocação de recursos, visando sempre a melhoria da qualidade de vida dos indivíduos afetados e suas famílias diante do complexo panorama das doenças genéticas.

4. Considerações Finais

Este levantamento inicial é de suma importância para o município de Itabira, que atualmente não dispõe de um serviço especializado em genética médica. Ao evidenciar a presença de condições genéticas na comunidade que busca atendimento em um serviço de referência local em atendimento fisioterapêutico, o estudo reforça a necessidade de estruturação da atenção integral às pessoas com doenças raras e genéticas na região, em consonância com os princípios da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras.

Os resultados obtidos servem como um ponto de partida para futuros estudos epidemiológicos mais abrangentes em Itabira e região, utilizando diferentes fontes de dados de outros serviços de saúde, para construir um panorama mais completo da ocorrência e distribuição das doenças genéticas. Além disso, reforçam a necessidade de capacitação contínua dos profissionais de saúde em todos os níveis de atenção para o reconhecimento precoce, encaminhamento adequado e manejo das complexas necessidades dos pacientes com doenças genéticas.

Referências

- Akamine, C. T. & Yamamoto, R. K. (2009). Estudo dirigido: estatística descritiva. (3ed). Editora Érica.
- Alves, D., Yamada, D. B., Bernardi, F. A., Carvalho, I., Filho, M. E. C., Neiva, M. B., Lima, V. C., & Félix, T. M. (2021). Mapping, Infrastructure, and Data Analysis for the Brazilian Network of Rare Diseases: Protocol for the RARASnet Observational Cohort Study. *JMIR research protocols*, 10(1), e24826. <https://doi.org/10.2196/24826>
- Astrauskas, J. P., & Nagashima, J. C. (2020). As leis da herança por Gregor Johann Mendel, uma revolução genética. *Revista Científica Eletrônica de Medicina Veterinária*, Garça-SP: FAMED/FAEF.
- Beaman, G. M., Galatà, G., Teik, K. W., Urquhart, J. E., Aishah, A., O'Sullivan, J., Bhaskar, S. S., Wood, K. A., Thomas, H. B., O'Keefe, R. T., Woolf, A. S., Stuart, H. M., & Newman, W. G. (2019). A homozygous missense variant in CHRM3 associated with familial urinary bladder disease. *Clinical Genetics*, 96(6), 515–520.
- Brasil. Ministério da Saúde. (2022) Secretaria de Gestão do Trabalho e da Educação na Saúde. Departamento de Gestão da Educação na Saúde. *Caderneta do Raro*. Ministério da Saúde, Secretaria de Gestão do Trabalho e da Educação na Saúde, Departamento de Gestão da Educação na Saúde. Brasília. 164 p.
- Brasil. Ministério da Saúde. (n.d.). Bvsm.sau.gov.br. https://bvsm.sau.gov.br/bvs/sau/legis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html
- Brunoni, D. (2002). Aconselhamento Genético. *Ciência & Saúde Coletiva*, 7(1), 101–107. <https://doi.org/10.1590/s1413-81232002000100009>
- Carvalho, A. C., Vieira, E., Altenhofen, T. M. G., & Jung, M. S. (2016). Perfil clínico-epidemiológico dos pacientes atendidos pelo serviço de genética médica do ambulatório materno infantil da universidade do sul de Santa Catarina. *Arquivos Catarinenses de Medicina*, 45(2), 11–24. <https://doi.org/10.63845/d6q88226>
- Daniels, C., Greene, C., Smith, L., Pestana-Knight, E., Demarest, S., Zhang, B., Benke, T. A., Annapurna Poduri, & Olson, H. E. (2023). CDKL5 deficiency disorder and other infantile-onset genetic epilepsies. *Developmental Medicine and Child Neurology/Developmental Medicine & Child Neurology*. <https://doi.org/10.1111/dmcn.15747>
- Doenças Raras: A urgência do acesso à saúde Fevereiro de 2018*. (n.d.). Retrieved May 18, 2025. <https://www.interfarma.org.br/wp-content/uploads/2021/04/doencas-raras-a-urgencia-do-acesso-a-saude-interfarma.pdf>
- Félix, T. M., Oliveira, B. M., Artifon, M., Carvalho, I., Bernardi, F. A., Schwartz, I. V. D., Saute, J. A., Ferraz, V. E. F., Acosta, A. X., Sorte, N. B., Alves, D., & RARAS Network group (2022). Epidemiology of rare diseases in Brazil: protocol of the Brazilian Rare Diseases Network (RARAS-BRDN). *Orphanet journal of rare diseases*, 17(1), 84. <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02254-4>
- Garcia, L. F. M., Flôres, E. R. S., Sagrillo, M. R. (2009). Levantamento epidemiológico de indivíduos com características sindrômicas de aneuploidias: prevalência da síndrome de down. *Disciplinarum Scientia, Ciências da Saúde*. Santa maria, 10(1), 1-10.
- Gayon, J. (2016). From Mendel to epigenetics: History of Genetics. *Comptes Rendus Biologies*, 339(7-8), 225–230. <https://doi.org/10.1016/j.crv.2016.05.009>
- Gil, A. C. (2017). Como elaborar projetos de pesquisa. (6. ed.) Editora Atlas.
- Griffiths, A. J. F., Wessler, S. R., Lewontin, R. C., & Carroll, S. B. (2015). *Introdução à genética*. (11. ed.) Editora Guanabara Koogan.
- Huang, Y., Yu, S., Wu, Z., & Tang, B. (2014). Genetics of hereditary neurological disorders in children. *Translational pediatrics*, 3(2), 108–119. <https://doi.org/10.3978/j.issn.2224-4336.2014.03.04>
- Iourov, I. Y., Vorsanova, S. G., & Yurov, Y. B. (2019). Pathway-based classification of genetic diseases. *Molecular Cytogenetics*, 12(1). <https://doi.org/10.1186/s13039-019-0418-4>
- Iriart, J. A. B., Nucci, M. F., Muniz, T. P., Viana, G. B., Aureliano, W. de A., & Gibbon, S. (2019). Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. *Ciência & Saúde Coletiva*, 24, 3637–3650. <https://doi.org/10.1590/1413-812320182410.01612019>
- Jesus, H. (2010). *Fisioterapeuta no SUS: contribuição para as Políticas Públicas de Saúde em Belém/PA*. Dissertação de Mestrado. Belém. <o-fisiotherapeuta-no-sus-contribuicao-para-as-politicas-publicas_NVMFzQQ.pdf>.
- Khan, A., Tian, S., Tariq, M., Khan, S., Safeer, M., Ullah, N., Akbar, N., Javed, I., Asif, M., Ahmad, I., Ullah, S., Satti, H. S., Khan, R., Naeem, M., Ali, M., Rendu, J., Fauré, J., Dieterich, K., Latypova, X., Baig, S. M., ... & Liu, C. (2022). NGS-driven molecular diagnosis of heterogeneous hereditary neurological disorders reveals novel and known variants in disease-causing genes. *Molecular genetics and genomics : MGG*, 297(6), 1601–1613. <https://doi.org/10.1007/s00438-022-01945-8>
- Luu, M., Vabres, P., Devilliers, H., Loffroy, R., Phan, A., Martin, L., Morice-Picard, F., Petit, F., Willems, M., Bessis, D., Jacquemont, M. L., Maruani, A., Chiaverini, C., Mirault, T., Clayton-Smith, J., Carpentier, M., Fleck, C., Maurer, A., Yousfi, M., & Parker, V. E. R. (2021). Safety and efficacy of low-dose PI3K inhibitor taselisib in adult patients with CLOVES and Klippel-Trenaunay syndrome (KTS): the TOTEM trial, a phase 1/2 multicenter, open-label, single-arm study. *Genetics in Medicine*, 23(12), 2433–2442. <https://doi.org/10.1038/s41436-021-01290-y>
- Mallmann, M. B., Tomasi, Y. T., & Boing, A. F. (2020). Neonatal screening tests in Brazil: prevalence rates and regional and socioeconomic inequalities. *Jornal de pediatria*, 96(4), 487–494. <https://doi.org/10.1016/j.jped.2019.02.008>
- Matioli, A. L. O., Matos, M. S., & Nomelini, R. L. (2023). A psicologia e o encontro com as doenças raras. *Anais do 21º Encontro Científico Cultural Interinstitucional*.

- Melo, D. G., Lessa, A. C. de O., Teixeira F. J. L., Nhoncanse, G. C., Drizlionoks, E., Klein, C., & Barbosa, C. A. de A. (2010). Perfil clínico-epidemiológico da genética médica no Sistema Único de Saúde: análise do município de São Carlos, SP. *Boletim Epidemiológico Paulista (BEPA)*, v. 7, p. 4-15.
- Nguengang Wakap, S., Lambert, D. M., Olry, A., Rodwell, C., Gueydan, C., Lanneau, V., Murphy, D., Le Cam, Y., & Rath, A. (2019). Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *European Journal of Human Genetics*, 28(28). <https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>
- Oliveira, B. M., Neiva, M. B., Carvalho, I., Schwartz, I. V. D., Alves, D., Felix, T. M., & Raras Network Group. (2023). Availability of Genetic Tests in Public Health Services in Brazil: Data from the Brazilian Rare Diseases Network. *Public Health Genomics*, 26(1), 145–158. <https://doi.org/10.1159/000531547>
- Pereira A. S. et al. (2018). Metodologia da pesquisa científica. [free e-book]. Editora da UAB/NTE/UFSM.
- Rubin, M. (2024, March 5). *Neuropatias hereditárias*. Manuais MSD Edição Para Profissionais; Manuais MSD. <https://www.msmanuals.com/pt/profissional/dist%C3%BArbios-neurol%C3%B3gicos/dist%C3%BArbios-do-sistema-nervoso-perif%C3%A9rico-e-da-unidade-motora/neuropatias-heredit%C3%A1rias>.
- Santos, C. S., Kishi, R. G. B., Costa, D. L. G., Silva, D. S. D., Narciso, T. R. F., Avó, L. R. S., Germano, C. M. R., Sandes, K. A., Acosta, A. X., & Melo, D. G. (2020). Identificação de doenças genéticas na Atenção Primária à Saúde: experiência de um município de porte médio no Brasil. *Rev Bras Med Fam Comunidade*. Rio de Janeiro, Jan-Dez; 15(42), 2347.
- Schaefer, G. B., & Thompson, J. (2015). *Genética médica*. Editora AMGH.
- Shawky, R. M., Elsayed, S. M., Zaki, M. E., Nour El-Din, S. M., & Kamal, F. M. (2013). Consanguinity and its relevance to clinical genetics. *Egyptian Journal of Medical Human Genetics*, 14(2), 157–164. <https://doi.org/10.1016/j.ejmhg.2013.01.002>
- Shitsuka et al. (2014). Matemática fundamental para a tecnologia. Editora Érica.
- Strachan, T., & Read, A. P. (2019). *Human molecular genetics*. (5. ed.) New York: Garland Science.
- Temaj, G., Nuhii, N., & Sayer, J. A. (2022). The impact of consanguinity on human health and disease with an emphasis on rare diseases. *Journal of Rare Diseases*, 1(1). <https://doi.org/10.1007/s44162-022-00004-5>
- Toassi, R. F. C. & Petry, P. C. (2021). Metodologia científica aplicada à área da Saúde. Editora da UFRGS.
- Vieira, D. K. R., Attianezi, M., Horovitz, D. D., & Llerena Jr., J. C. (2013). Atenção em genética médica no SUS: a experiência de um município de médio porte. *Physis: Revista de Saúde Coletiva*, 23(1), 243–261. <https://doi.org/10.1590/s0103-73312013000100014>
- Wang, Q.-H., Zou, L.-P., Zhang, M.-N., Wang, Y.-Y., Lu, Q., Shen, Y.-W., He, W., Chen, H.-M., Luo, X.-M., Wang, J., & Zhang, T.-T. (2020). Phenotypic characterization of COL4A1-related West syndrome. *Epilepsy Research*, 164, 106349. <https://doi.org/10.1016/j.epilepsyres.2020.106349>
- Weber, S., Thiele, H., Mir, S., Toliat, M., Sozeri, B., Reutter, H., Draaken, M., Ludwig, M., Altmüller, J., Frommolt, P., Stuart, Helen M., Ranjzad, P., Hanley, Neil A., Jennings, R., Newman, William G., Wilcox, Duncan T., Thiel, U., Schlingmann, K., Beetz, R., & Hoyer, Peter F. (2011). Muscarinic Acetylcholine Receptor M3 Mutation Causes Urinary Bladder Disease and a Prune-Belly-like Syndrome. *American Journal of Human Genetics*, 89(5), 668–674. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2011.10.007>.