ARTICLE ORIGINAL

LIMA, Gabriela Elenor dos Santos ^[1], MARTINS, Carlos Henrique Lopes ^[2], DENDASCK, Carla Viana ^[3], OLIVEIRA, Ciane Martins de ^[4], OLIVEIRA, Euzébio de ^[5]

LIMA, Gabriela Elenor dos Santos. Et al. Profil des patients vus dans une clinique externe de génétique médicale dans un centre universitaire à Belém, Pará, Amazon. Revista Científica Multidisciplinar Núcleo do Conhecimento. An 06, Ed. 03, Vol. 11, p. 48-62. mars 2021. ISSN: 2 4 4 8 - 0 9 5 9 , Lien d'accès : <https://www.nucleodoconhecimento.com.br/sante/genetique-medicale>, DOI: 10.32749/nucleodoconhecimento.com.br/sante/genetique-medicale

Contents

- RÉSUMÉ
- INTRODUCTION
- MATÉRIEL ET MÉTHODE
- RÉSULTATS
- DISCUSSION
- CONCLUSION
- RÉFÉRENCES

RÉSUMÉ

La Génétique Médicale (GM) est devenue une spécialité médicale reconnue, avec des concepts et des approches importants dans le diagnostic et le traitement de nombreuses maladies courantes et rares. Les maladies génétiques suivent les modèles d'héritage, et peuvent être autosomiques récessives, dominantes autosomiques, liées au chromosome X ou au chromosome Y, ou multifactorielles. L'objectif de cette étude était de déterminer le profil des patients traités dans une clinique externe GM dans un Centre Universitaire de Belém, dans l'État du Pará. Les données ont été recueillies à partir des dossiers des patients, observés entre 2014 et 2019, à l'aide du propre questionnaire des chercheurs, avec des données analysées et compilées dans le cadre du programme *Microsoft Excel*. Un total de

101 dossiers médicaux ont été analysés, avec la prédominance des femmes (51 patients). De plus, la plupart des soins étaient pour les enfants (41,5 %). En ce qui concerne l'ethnicité, seules les variables « blanc » et « brun » ont été observées, avec une prévalence plus élevée de patients bruns (78 du total). En outre, Belém était la ville la plus répandue dans le naturel des patients (61 dossiers). Les spécialités avec le plus grand nombre de références à la clinique externe GM étaient l'endocrinologie et la neurologie, avec le retard de développement neuropsychomoteur étant le diagnostic le plus fréquent. Dans 42 dossiers médicaux, l'âge au diagnostic n'était pas présent. Sur les 101 patients, seulement 16 avaient des conseils génétiques et dans les 85 autres il n'y avait aucun dossier sur cette information. Enfin, l'âge maternel à la naissance n'a pas été trouvé dans la plupart des dossiers médicaux (absent dans 61,38%). Ainsi, il est important de développer un profil du patient vu dans une clinique externe GM, puisqu'il devient possible d'identifier les défaillances du service fourni, en plus d'adapter la relation médecin-patient.

Mots-clés: Génétique médicale, clinique externe, maladies génétiques.

INTRODUCTION

La Génétique a émergé en Médecine au début du XXe siècle, quand il a été perçu que les lois médiennes de l'hérédité pourraient expliquer la récurrence de certains troubles familiaux. Au cours des 100 prochaines années, la Génétique Médicale (GM) a cessé d'être une petite sous-spécialité axée sur seulement quelques troubles héréditaires rares, pour devenir une spécialité médicale reconnue, avec des concepts et des approches importants dans le diagnostic et le traitement de nombreuses maladies, à la fois courantes et rares (NUSSBAUM *et coll.*, 2016).

GM a été reconnu comme une spécialité médicale par le Conseil fédéral de la médecine en 1983 et en 1986, pour élargir la connaissance de la spécialité, la Société Brésilienne de Génétique Médicale a été créée. Plus récemment, GM a agi de manière pertinente en matière de conseil génétique (SOCIEDADE BRASILEIRA DE GENÉTICA MÉDICA, 2020).

Selon l'Organisation mondiale de la santé (OMS), le conseil génétique concerne une clarification génétique, qui vise à prévenir les géotypes responsables de maladies ou

d'anomalies congénitales, par l'identification prospective ou rétrospective des unions qui peuvent produire ces changements. En outre, le counseling couvre également la déclaration des problèmes liés à l'apparition ou au risque qu'une maladie génétique se produise dans la famille. Par conséquent, il est nécessaire de participer à une équipe multidisciplinaire de professionnels capables de conseiller le patient et sa famille sur le diagnostic, l'état de la maladie, les approches disponibles, le risque de récurrence et les alternatives à ce risque. Dans ce contexte, il est souligné que le professionnel qui offre des conseils ne peut suggérer, indiquer ou exiger une conduite aux patients qu'il a traités (BERTOLLO *et coll.*, 2013).

Une maladie d'origine génétique provient de changements dans les séquences de l'acide désoxyribonucléique (ADN), du matériel génétique de chaque individu ou de mutations au niveau des chromosomes sexuels ou autosomiques (GRIFFITHS; WESSLER; DOEBLEY, 2016).

Les maladies génétiques suivent des modèles d'héritage, peut-être : (1) récessif autosomique, qui se manifestent seulement chez les individus homozygotes pour un gène autosomique, c'est-à-dire que les individus affectés ont deux copies du gène mutant, comme la fibrose kystique, qui résulte d'une mutation du gène CFTR sur le chromosome 7, et la phénylketonurie classique, liée à des mutations dans le gène situé sur le chromosome 12; (2) dominant autosomique, dans lequel les gènes mutants sont également sur des chromosomes autosomes, cependant, une copie de gène simple est capable de causer la maladie, telle que la maladie de Huntington ; (3) X-lié, également connu sous le nom d'héritages liés au sexe, dans ce cas les chromosomes sont situés dans une région non homologe du chromosome X et les mutations sont dominantes chez les mâles, les principaux exemples sont la cécité des couleurs, l'hémophilie et la dystrophie musculaire de Duchenne; (4) lié à Y, ou à l'héritage ou à l'héritage holandrique limité au sexe, dans lequel l'occurrence de la maladie est liée au chromosome Y dans son chromosome X non homologe ; et (5) polygéniques ou multifactoriels, qui résultent de mutations dans différents gènes ou découlent de l'interaction de plusieurs facteurs environnementaux, d'où le point culminant pour la région amazonienne du Brésil, en raison de sa grande particularité et la diversité des environnements écologiques et non écologiques qui sont directement liés à la vie des gens et peuvent contribuer de manière significative aux changements phénotypiques dans de multiples gènes , par exemple, les maladies coronariennes, le cancer et la schizophrénie (LOBO, 2008; BERTOLLO *et coll.*, 2013; NUSSBAUM *et al.*, 2016).

Les maladies génétiques peuvent également provenir d'altérations chromosomiques, qui sont classées comme : (1) mutations numériques, dans lesquelles il y a un changement dans le nombre de chromosomes dans la cellule ; et (2) les mutations structurelles, dans lesquelles il y a un changement dans la forme ou la taille des chromosomes. Il y a aussi des cas où un mélange de lignées cellulaires peut se produire, avec la présence d'une lignée normale et d'un autre modifié, un événement appelé mosaïcisme (BORGES-OSÓRIO; ROBINSON, 2013).

Les variations chromosomiques du caractère numérique sont classées en deux grandes catégories : euploidias et aneuploidias. Les euploidias impliquent des génomes entiers, affectant tous les chromosomes d'un individu, étant une condition incompatible avec la vie. Les aneuploïdes impliquent des changements dans le nombre chromosomique, avec l'augmentation ou la perte d'un ou plusieurs chromosomes, sans impliquer l'ensemble haploïde (JORDE ; CAREY; BAMSHAD, 2016).

Chez les hommes, ces changements chromosomiques, en particulier dans les chromosomes plus grands, sont presque toujours mortels, différemment de ce qui se produit sur les chromosomes plus petits, tels que le chromosome 21, qui peut rester dans la lignée cellulaire, bien qu'il en résulte des naissances avec des malformations physiques et mentales. Parmi les conséquences générées par les altérations chromosomiques, il y a les syndromes de Down, Edwards, Patau et Klinefelter (ZANELLA; TERCENIO, 2016).

De ce qui précède, il convient de mentionner que, parce que les maladies génétiques sont une condition non guérie, le suivi est une partie essentielle du traitement et dure tout au long de la vie du patient. Par conséquent, la présente étude vise à déterminer le profil des patients vus dans une clinique externe GM, dans un centre universitaire de Belém, Pará, Amazonie.

MATÉRIEL ET MÉTHODE

Il s'agit d'une étude descriptive et rétrospective, dans laquelle les dossiers médicaux des patients traités de janvier 2014 à mars 2020 ont été analysés à la clinique externe GM du Center for Medical Specialties d'un Centre Universitaire Situé Dans La ville de Belém, Pará. Tous les patients (ont maintenu leur anonymat) ont signé un formulaire d'autorisation afin

que leurs dossiers médicaux respectifs puissent être analysés, pour la collecte de données, pour l'élaboration de cette recherche. Ce projet a été soumis et approuvé par le Comité d'éthique de la recherche sur les êtres humains, selon l'avis d'approbation du numéro 2 917 287. Outre le protocole de cette étude, il a strictement suivi les normes de la résolution n° 466/12 du Conseil national de la santé du Brésil (BRASIL, 2012), qui établit des normes pour la recherche impliquant des êtres humains.

Les dossiers médicaux des patients traités seulement au cours de la période mentionnée pour cette recherche ont été inclus et les dossiers médicaux des patients vus dans les cliniques externes d'autres spécialités médicales ont été exclus. Le profil de chaque patient a été analysé pour les variables suivantes : sexe, âge, ethnicité, origine, origine de la référence médicale, diagnostic, âge au diagnostic, âge de la mère à la naissance, complications dans la grossesse, conseil génétique et suivi par l'équipe multidisciplinaire.

Les patients ont été classés selon l'âge, selon les critères de l'OMS, chez les enfants (jusqu'à 9 ans), les adolescents (10 à 19 ans), les adultes (20 à 59 ans) et les personnes âgées (à partir de 60 ans).

La collecte de données, basée sur l'analyse des dossiers médicaux, a été effectuée à l'aide du questionnaire des chercheurs, contenant des questions objectives et subjectives. Les données ont ensuite été compilées et analysées à l'aide du programme *Microsoft Excel* 2016.

RÉSULTATS

Au cours de la période, 101 dossiers médicaux ont été analysés. De ce nombre, 49 étaient des hommes et 51 des patientes (figure 1). En outre, il a été constaté que la plupart des visites ont été pour les enfants, avec 41,5% du total, suivie par 31,68% pour les adolescents et 20,79% pour les adultes. Les personnes âgées représentaient le pourcentage le plus faible, avec 5,94 % des visites (figure 2). Il convient de mentionner que, sur le nombre total d'enfants, la fréquence la plus élevée des dossiers était celle des patients âgés de 4 ans, trouvés dans l'analyse de 10 dossiers médicaux. Dans les autres groupes d'âge, la répartition entre les âges était similaire.

Figure 1 : Répartition des patients vus à la clinique externe de génétique médicale selon le

Profil des patients vus dans une clinique externe de génétique médicale dans un centre universitaire à Belém, Pará, Amazon

sexe.

Source: Données de recherche

Figure 2 : Répartition des patients vus à la clinique externe de génétique médicale, par groupe d'âge.

Profil des patients vus dans une clinique externe de génétique médicale dans un centre universitaire à Belém, Pará, Amazon

Source : Données de recherche.

En ce qui concerne l'ethnicité, au cours de l'analyse des dossiers médicaux, les variables « blanc » et « brun » ont été trouvés, sans aucune trace de patients noirs, en plus d'avoir des dossiers médicaux sans remplir la question. Ainsi, il y avait 10 patients blancs, 78 patients bruns et 13 dans lesquels l'information n'a pas été incluse.

Belém était la ville la plus répandue dans le naturel des patients. La capitale du Pará a concentré 61 dossiers, suivie d'Abaetetuba avec 7 patients. Il est souligné que la clinique externe a assisté à la période analysée, principalement les villes qui composent la région métropolitaine de Belém. Seul un cas était une exception : celui d'un patient référé par le service de génétique d'une université de Campinas, dans l'État de São Paulo. Altamira (1), Ananindeua (4), Barcarena (3), Benevides (1), Bragança (3), Cametá (4), Capanema (1), Castanhal (2), Cotijuba (1), Mar (1), Marituba (1), Mosqueiro (2), Ourém (1), Paragominas (3), Portel (1), Santo Antônio do Tauá (1), Tucuruí (1) et Vigia (1) (figure 3).

Figure 3 : Répartition des patients vus à la clinique externe de génétique médicale, par origine.

Profil des patients vus dans une clinique externe de génétique médicale dans un centre universitaire à Belém, Pará, Amazon

Source : Données de recherche.

Il a également été constaté que l'endocrinologie et la neurologie sont les spécialités avec le plus grand nombre de références médicales à la clinique externe GM. La neurologie a référé 26 patients, avec une prédominance des enfants, 25 dont étaient des patients pédiatriques (10.89%) et seulement 1 adulte. L'endocrinologie a envoyé 22 patients. Toutefois, il existe également un grand nombre de dossiers médicaux dans lesquels ces renseignements n'ont pas été trouvés, soit un total de 26,73 %. En plus de ceux-ci, les autres spécialités médicales qui faisaient référence aux OGM étaient la gynécologie (2), la mastologie (2), la néonatalogie (2), la médecine clinique (1), la dermatologie (1), la gastropédiatrie (1), la génétique de la ville de Campinas (1), l'orthopédie (1), la pneumologie (1), la rhumatologie (1), la santé des personnes âgées (1) et l'unité de santé de base (1) (figure 4).

Figure 4 : Répartition des patients vus à la clinique externe de génétique médicale, par référence.

Source : Données de recherche.

Les diagnostics ont été diversifiés. Ils ont été rarement vus dans l'isolement et ont souvent été associés à une autre condition. Dans la clinique externe gm, il y avait une légère prédominance du retardement Neuropsychomoteur de Développement (ADNPM), avec 8 disques et, dans seulement 2 cas, ADNPM était la seule maladie diagnostiquée dans le

patient. Dans les 6 autres, il a été associé à la stature courte et à la dysmorphie (3), à l'hypothyroïdie congénitale (1) et à la puberté précoce (2). Certains syndromes ont été trouvés, syndrome dysmorphique (3), syndrome de Noonan (3), syndrome de Cornelia Lange (2), syndrome de Sotos (2), syndrome de Charge (1), syndrome de Marfan (1), syndrome d'Aarskog (1), Down (1), syndrome de Beckwith-Wiedemann (1), syndrome de Turner (1), syndrome de Prader-Willi (1), syndrome de Williams (1) et syndrome hypercinétique associé au trouble d'hyperactivité du déficit de l'attention (1). Cinq cas de chromosome s46, XY et encore 5 cas de déficience intellectuelle syndromic ont été trouvés. En plus de 4 dossiers d'investigation de l'embryopathie de virus de zika, 3 investigations de la maladie familiale, dont 2 cancers du sein chez les soeurs. Les erreurs innées du métabolisme ont représenté 4 cas, aussi bien que la stature courte de l'héritage dominant autosomal. L'acondroplasia, X-fragile et l'épilepsie liées au déficit cognitif ont totalisé 3 patients chacun. En outre, la néoplasie endocrinienne multiple de type 1 et le type 2A endocrinien multiple de néoplasie, le microtia unilatéral droit, le mégacolon congénital avec des changements squelettiques, la lipodystrodia partielle de type dunning avec l'oligomenorrhea, la neuropathie héréditaire distale et la neurofibromatose ont présenté 1 cas chacun (figure 5).

D'autres conditions trouvées étaient : exostose multiple (2), hyperplasie surrénale congénitale (2), acidémie méthylmalonique (1), adrenoleukodystrophy X-lié (1), altération multifactorielle de comportement (1), arthrogriposis distal de prédominance associé avec des signes brida (1), retard dans le développement sexuel dû à l'hypogonadisme (1), bronchiectasie non fibrotique (1), dohi' la maladie de s (1), insuffisance d'hormone de croissance avec la basse densité minérale d'os avec le syndrome myasthénique lié au syndrome de Kearnes-Sayre (1) , hypothyroïdie centrale avec myélose funiculaire et microadénome éphésiclar (1), carcinome thyroïdien médullaire (1), encéphalopathie chronique non progressive (1), fibrose kystique (1), genodermatose lymphœdème-associée (1) et hypodystrophie (1) (figure 5). Au cours de la période de collecte de données, 10 patients étaient encore à l'étude ou sans diagnostic complet.

Figure 5 : Répartition des patients vus à la clinique externe de génétique médicale, par diagnostic.

Perfil dos pacientes vus dans une clinique externe de génétique médicale dans un centre universitaire à Belém, Pará, Amazon

Profil des patients vus dans une clinique externe de génétique médicale dans un centre universitaire à Belém, Pará, Amazon

Source : Données de recherche.

Dans 42 dossiers médicaux, l'âge au diagnostic n'était pas présent, 2 patients ont été diagnostiqués encore dans l'utérus et 4 autres à la naissance. 11 autres patients ont été diagnostiqués sous l'âge de 2 ans ; 13 patients, âgés de 2 à 9 ans; 18 à l'adolescence, avec un nombre plus élevé à 14 ans, avec 6 diagnostics. Dans le groupe d'âge adulte, il y a eu 11 diagnostics et seulement 1 chez un patient âgé à l'âge de 63 ans (figure 6).

Figure 6 : Répartition des patients vus à la clinique externe de génétique médicale, selon l'âge au moment du diagnostic.

Source : Données de recherche.

Sur les 101 patients, seulement 16 avaient des conseils génétiques et dans les 85 autres il n'y avait aucun dossier sur cette information.

Les patients ont été le plus fréquemment suivis par l'endocrinologie, 21 disques, suivis de neurologie avec 20 patients, et la psychologie a suivi 7 patients. En outre, 5 patients ont été

Profil des patients vus dans une clinique externe de génétique médicale dans un centre universitaire à Belém, Pará, Amazon

suivis avec la gastrologie, 4 avec la génétique, Otorrino et orthopédie, 3 autres avec la pédiatrie, 2 avec l'ergothérapie, 2 pour la physiothérapie et l'ergothérapie simultanément, 2 avec la clinique médicale, 2 avec la mastologie, 1 avec l'orthophonie, 1 avec la nutrition, 1 avec la dermatologie, 1 avec la pneumologie et 1 avec la santé des personnes âgées. De plus, 18 dossiers médicaux n'avaient pas la variable remplie et 2 n'ont pas fait l'effet d'un suivi (figure 7).

Graphique 7 : Distribution des patients vus à la clinique externe de génétique médicale, par suivi.

Source : Données de recherche.

L'information sur l'âge de la mère était absente dans la plupart des dossiers médicaux, et non dans 61,38 % du total. Dans les dossiers médicaux dans lesquels l'information était présente (38,62 %), les mères âgées de 16 à 19 ans totalisent 7,92 %, tandis que les âges entre 20 et 59 ans se situent dans 30,7 % des dossiers.

Dans 36 dossiers médicaux il n'y avait aucune information sur des complications pendant la grossesse et dans 25 cas il n'y avait aucune complication. Ceux qui avaient (40) étaient variés : infection urinaire (8), saignement utérin (6), naissance prématurée (5), prééclampsie (4), retard dans les contractions de l'expulsion du fœtus (2), oligohydramnio (2), périïna cytoxie cardiaque (1), cyose centrale (1), coliques néphrotiques (1), enfant pris au piège dans le canal d'accouchement (1), décollement placentaire (1), douleur pendant la grossesse (1), consommation d'alcool et tabagisme (1), hospitalisation pour crise d'asthme maternel (1), morsure canine (1), tabagisme, métrorragie et enfant atteint d'onfocèle dans l'USG - chez le même patient - (1), utilisation de colorant capillaire et décoloration des poils du corps (1), varicelle (1) et virus maternel Zyka (1).

DISCUSSION

Belém est une municipalité brésilienne, capitale de l'État du Pará, située dans la région nord du pays, plus précisément dans la région de l'Amazonie brésilienne. C'est la municipalité la plus peuplée du Pará et la deuxième dans la région nord, avec une population de 1.492 745 habitants (INSTITUTO BRASILEIRO DE GEOGRAFIA E ESTATÍSTICA, 2020). La ville dispose d'un réseau économique et de services - y compris les soins de santé - qui dessert les villes de sa région métropolitaine.

On considère qu'un médecin généticien est nécessaire pour 100 000 habitants, y compris les consultations externes, hospitalière et génétiques (CARVALHO et *coll.*, 2016; CONSELHO FEDERAL DE MEDICINA, 2020). Dans l'État du Pará, actuellement, seulement 3 médecins pratiquent la spécialité des OGM, selon les données du Conseil fédéral de médecine (FEDERAL COUNCIL OF MEDICINE, 2020). En outre, tous travaillent dans la capitale du Pará. Ainsi, la rareté du service est notée, puisque la spécialité profite à l'ensemble de la collectivité et accélère le système de santé. C'est parce que le diagnostic précoce de maladies d'origine génétique permet une meilleure prise en charge des patients et prévient

ou minimise les séquelles possibles et réduit également les coûts avec des traitements plus complexes possibles.

Une autre donnée pertinente soulignée par l'étude est le manque de conseils génétiques par l'équipe multidisciplinaire qui vient en aide au patient, puisque seulement environ 16 % des patients avaient accès à ce service, pour les autres, l'information était absente. Ce fait peut être lié à la rareté du service, puisque tous les patients atteints de maladie génétique n'ont pas le service à leur disposition, et il est nécessaire d'étendre le réseau de soins à ce public, étant donné l'importance du counseling multiprofessionnel, en particulier en ce qui concerne la prévention des génotypes responsables de maladies ou d'anomalies congénitales (JORDE; CAREY; BAMSHAD, 2016).

L'étude a également révélé le taux élevé de références entre GM et d'autres spécialités du Centre médical dans lequel la recherche a été menée. Les spécialités avec le plus grand nombre de références étaient l'endocrinologie et la neurologie, en plus d'être observées le renvoi de GM à d'autres professionnels, tels que les psychologues et les ergothérapeutes. Être, étant, être notoire l'importance de l'approche multiprofessionnelle des patients, puisque certaines maladies génétiques sont liées à un ou plusieurs systèmes de l'organisme (BERTOLLO et *coll.*, 2013).

En ce qui concerne l'âge maternel à la naissance du patient, plus de la moitié des dossiers médicaux ne contenaient pas l'information (62 dossiers médicaux), mais les dossiers médicaux qui présentaient ces données ont révélé que l'âge de la mère était supérieur à 35 ans dans 6 dossiers médicaux. Ces données deviennent pertinentes, puisque les études indiquent une association entre l'âge maternel avancé et le développement de troubles génétiques. Des études révèlent que la prévalence des complications génétiques chez les fœtus des mères de 20 ans est de 1 sur 1 000, tandis qu'à 35 ans, cette proportion atteint 1 femme enceinte sur 350. Une fois de plus corroborant l'importance du conseil génétique (MENDES, 2017; BARBOZA et *coll.*, 2020).

CONCLUSION

L'élaboration d'un profil pour le patient présent dans une clinique externe de génétique

médicale est extrêmement importante, car, à partir de ces connaissances, il devient possible d'identifier les défaillances possibles dans le service fourni, en plus d'adapter la relation médecin-patient. Il est également souligné que l'acceptation et l'exécution correctes du traitement et du suivi d'une maladie génétique dépendent de facteurs personnels et sociaux, ainsi que de la phase dans laquelle la maladie envisage la continuité du traitement. Ainsi, la nécessité de déterminer le profil du patient traité est corroborée.

Ainsi, les résultats de la présente étude ont démontré l'importance de remplir adéquatement les dossiers médicaux du patient assisté à la clinique externe de génétique médicale, afin d'éviter la perte de l'information cruciale, qui peut aider à déterminer le diagnostic ou aider à la conduction du cas dans le suivi du patient.

Un autre facteur important mis en évidence au cours de l'étude est le chevauchement fréquent des diagnostics, puisque les patients fréquentent habituellement plus d'une pathologie, il est important de particulariser les soins, en prenant attention à ce fait, afin d'éviter d'éventuelles iatrogènes et intercorrências, avec des interactions médicamenteuses pendant le traitement.

RÉFÉRENCES

BARBOZA, B. P.; CALIL, C.; TRIGO, I. G. P. F.; ELLER, J. X.; SILVA, L. R.; VAZ, M. R.; ESTEVES, A. P. V. S. Idade materna avançada e seus desfechos. Cadernos da Medicina-UNIFESO, v. 2, n. 3, 2020.

BERTOLLO, E. M. G.; CASTRO, R.; CINTRA, M. T. R.; PAVARINO, É. C. O processo de aconselhamento genético. Arq. Cienc. Saúde, v. 20, n. 1, p. 30-6, 2013.

BORGES-OSÓRIO, M. R.; ROBINSON, W. M. Genética Humana. 3ª edição, Porto. Alegre, Editora Artmed, 2013.

CARVALHO, A. C.; VIEIRA, E.; ALTENHOFEN, T. M. G.; JUNG, M. S. 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, v. 45, n. 2, p. 11-24, 2016.

CONSELHO FEDERAL DE MEDICINA. Disponível em: <https://sistemas.cfm.org.br/normas/arquivos/pareceres/BR/2018/17_2018.pdf> Acesso em 20 de março de 2020.

GRIFFITHS, A. J. F.; WESSLER, S. R.; DOEBLEY, J. Introdução à Genética. 11ª edição. Guanabara Saúde Didático, 2016.

INSTITUTO BRASILEIRO DE GEOGRAFIA E ESTATÍSTICA. Disponível em: <<https://www.ibge.gov.br/cidades-e-estados/pa/belem.html>> Acesso em: 20 de março de 2020.

JORDE, L. B.; CAREY, J. C.; BAMSHAD, M. J.; Genética Médica. 5ª edição, Rio de Janeiro, Editora Elsevier. 2016.

LOBO, I. Environmental influences on gene expression. Nature Education 1(1):39, 2008.

MENDES, C. C. Estudo genético e epigenético de fatores de risco materno para a síndrome de Down. 2017. 32 f. Tese (Programa de Pós-Graduação em Ciências da Saúde) – Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto, São José do Rio Preto.

NUSSBAUM, R. L.; MCINNES, R. R.; HUNTINGTON, F. W.; THOMPSON, M. W. Thompson & Thompson. Genetics in Medicine. Philadelphia: Elsevier. 2016.

SOCIEDADE BRASILEIRA DE GENÉTICA MÉDICA. Disponível em: <<http://www.sbgm.org.br>>. Acesso em: 20 março, 2020.

ZANELLA, J.; TERCENIO, M. L. Genética clínica: investigação dos padrões de herdabilidade de doenças humanas-mutações genéticas e cromossômicas. Artigo completo publicado em: Anais do V Encontro de Iniciação Científica e I Encontro Anual de Iniciação ao Desenvolvimento Tecnológico e Inovação – EICTI. 2016.

^[1] Medical Academic au Centre Universitaire de l'Etat du Pará – CESUPA.

^[2] Étudiant en médecine au Centre universitaire de l'État du Pará – CESUPA.

Profil des patients vus dans une clinique externe de génétique médicale dans un centre universitaire à Belém, Pará, Amazon

^[3] Théologien, Ph.D. en psychanalyse clinique. Il travaille depuis 15 ans avec la méthodologie scientifique (méthode de recherche) dans le cadre de l'orientation de production scientifique des étudiants à la maîtrise et au doctorat. Spécialiste de l'étude de marché et de la recherche axée sur la santé.

^[4] Doctorat en génétique médicale. Professeur et chercheur au Centre universitaire de l'État du Pará (CESUPA).

^[5] Doctorat en médecine/maladies tropicales. Professeur et chercheur à l'Université fédérale du Pará – UFPA.

Soumis : mars 2021.

Approuvé : mars 2021.