



ПРОФИЛЬ ПАЦИЕНТОВ, ЗАМЕЧЕННЫХ В АМБУЛАТОРНОЙ КЛИНИКЕ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ В УНИВЕРСИТЕТСКОМ ЦЕНТРЕ В БЕЛЕМЕ, ПАРА, АМАЗОНКА

ОРИГИНАЛЬНАЯ СТАТЬЯ

LIMA, Gabriela Elenor dos Santos¹, MARTINS, Carlos Henrique Lopes²,
DENDASCK, Carla Viana³, OLIVEIRA, Ciane Martins de⁴, OLIVEIRA, Euzébio de⁵

LIMA, Gabriela Elenor dos Santos. Эт аль. **Профиль пациентов, замеченных в амбулаторной клинике медицинской генетики в Университетском центре в Белеме, Пара, Амазонка**. Revista Científica Multidisciplinar Núcleo do Conhecimento. Год 06, эд. 03, Vol. 11, стр. 48-62. Март 2021 года. ISSN: 2448-0959, Ссылка доступа: <https://www.nucleodoconhecimento.com.br/здравоохранение/амбулаторной-клинике>, DOI: 10.32749/nucleodoconhecimento.com.br/ru/79878

СВОДКА

Медицинская генетика (GM) стала признанной медицинской специальностью, с важными концепциями и подходами в диагностике и лечении многих распространенных и редких заболеваний. Генетические заболевания следуют шаблонам наследования, и могут быть аутосомно-рецессивными, аутосомно-доминантными, связанными с X-хромосомой или Y-хромосомой, или

¹ Медицинский академик в Университетском центре штата Pará - CESUPA.

² Студент-медик в Университетском центре штата Pará - CESUPA.

³ Богослов, кандидат медицинских наук в области клинического психоанализа. Он работает в течение 15 лет с научной методологией (метод исследования) в научно-производственном руководстве магистра и докторантуры. Специалист по исследованиям рынка и исследованиям, ориентированным на здоровье.

⁴ Кандидат медицинских наук. Профессор и исследователь в Университетском центре штата Pará (CESUPA).

⁵ Кандидат медицинских наук /Тропические болезни. Профессор и исследователь в Федеральном университете Pará - UFPA.

RC: 79878

Disponível em:

<https://www.nucleodoconhecimento.com.br/здравоохранение/амбулаторной-клинике>



многофакторными. Цель этого исследования состояла в том, чтобы определить профиль пациентов, лечения в амбулаторной клинике GM в университетском центре в Белеме, штат Пара. Данные были собраны из записей пациентов, которые были замечены в период с 2014 по 2019 год, с использованием собственной анкеты исследователей, с данными, проанализированы и сафированы через программу *Microsoft Excel*. Всего было проанализировано 101 медицинская документация, в которых преобладает самка (51 пациент). Кроме того, большая часть ухода была за детьми (41,5%). Что касается этнической принадлежности, то наблюдались лишь переменные "белый" и "коричневый" с более высокой распространенностью больных коричневыми (78 из общего числа). Кроме того, Белем был самым распространенным городом в естественности пациентов (61 записей). Специальности с наибольшим числом направлений в амбулаторную клинику GM были эндокринология и неврология, с нейропсихомоторной задержки развития является наиболее частым диагнозом. В 42 медицинских записях возраст при постановке диагноза не присутствовал. Из 101 пациента только 16 имели генетическое консультирование, а в остальных 85 не было никаких записей об этой информации. Наконец, материнский возраст при рождении не был обнаружен в большинстве медицинских записей (отсутствует в 61,38%). Таким образом, разработка профиля пациента видели в амбулаторной клинике GM имеет важное значение, так как становится возможным выявить любые сбои в предоставляемых услуг, в дополнение к адаптации врач-пациент отношения.

Ключевые слова: Медицинская генетика, амбулаторная клиника, генетические заболевания.

RC: 79878

Disponível em:

<https://www.nucleodoconhecimento.com.br/здоровоохранение/амбулаторной-клинике>



ЗНАКОМСТВО

Генетика появилась в медицине в начале двадцатого века, когда было воспринято, что мендельские законы ее говорят о рецидиве некоторых семейных расстройств. В течение следующих 100 лет, медицинская генетика (GM) перестала быть небольшой подспециальности сосредоточены лишь на нескольких редких наследственных расстройств, чтобы стать признанной медицинской специальности, с важными понятиями и подходами в диагностике и лечении многих заболеваний, как распространенных, так и редких (NUSSBAUM *et al.*, 2016).

GM был признан в качестве медицинской специальности Федеральным советом по медицине в 1983 году и в 1986 году, чтобы расширить знания специальности, Бразильское общество медицинской генетики был создан. В последнее время ГМ действует соответствующим образом в области генетического консультирования (SOCIEDADE BRASILEIRA DE GENÉTICA MÉDICA, 2020).

По данным Всемирной организации здравоохранения (ВОЗ), генетическое консультирование касается генетического разъяснения, которое направлено на предотвращение генотипов, ответственных за болезни или врожденные дефекты, путем перспективной или ретроспективной идентификации союзников, которые могут произвести эти изменения. Кроме того, консультирование также охватывает сообщения о проблемах, связанных с возникновением или риском генетического заболевания, происходящего в семье. Поэтому необходимо участвовать в многопрофильной команде специалистов, способных консультировать пациента и его семью относительно диагноза, хода заболевания, имеющихся подходов, риска рецидива и альтернатив такому риску. В этом контексте подчеркивается, что специалист, который предлагает

RC: 79878

Disponível em:

<https://www.nucleodoconhecimento.com.br/здравоохранение/амбулаторной-клинике>



консультации, не может предложить, указать или потребовать поведения для пациентов, которых он лечил (BERTOLLO *et al.*, 2013).

Заболевание генетического происхождения возникает в результате изменений в последовательностях дезоксирибонуклеиновой кислоты (ДНК), генетического материала каждого человека или мутаций на уровне половых или аутосомных хромосом (GRIFFITHS; WESSLER; DOEBLEY, 2016).

Генетические заболевания следуют шаблонам наследования, может быть: (1) аутосомно-рецессивный, который проявляется только у однородных особей для аутосомного гена, т.е. пораженные люди имеют две копии мутантного гена, такие как муковисцидоз, который является результатом мутации в гене CFTR на хромосоме 7, и классической фенилкетонурии, связанной с мутациями в гене, расположенном на хромосоме 12; (2) аутосомно-доминантный, в котором мутантные гены также находятся на аутосомных хромосомах, однако, одна копия гена способна вызвать болезнь, такую как Болезнь Хантингтона; (3) X-связанные, также известные как связанные с полом наследства, в этом случае хромосомы расположены в неомологической области X-хромосомы и мутации доминируют у мужчин, основными примерами являются цветовая слепота, гемофилия и мышечная дистрофия Дюшенна; (4) связано с Y, или наследование или наследование hol'ndrica ограничивается полом, в котором возникновение заболевания связано с Y хромосомы в его не гомологичной X-хромосомы; и (5) полигенные или многофакторные, которые являются результатом мутаций в различных генах или возникают в результате взаимодействия нескольких факторов окружающей среды, следовательно, изюминкой для региона Амазонки Бразилии, в связи с его большой особенностью и разнообразием экологических и не экологических сред, которые непосредственно связаны с жизнью людей и могут внести значительный вклад в фенотипические изменения в нескольких генах ,

RC: 79878

Disponível em:

<https://www.nucleodoconhecimento.com.br/здравоохранение/амбулаторной-клинике>



например, ишемическая болезнь сердца, рак и шизофрения (LOBO, 2008; BERTOLLO *et al.*, 2013; NUSSBAUM *et al.*, 2016).

Генетические заболевания могут также возникать в результате хромосомных изменений, которые классифицируются как: (1) числовые мутации, в которых происходит изменение количества хромосом в клетке; и (2) структурные мутации, в которых происходит изменение формы или размера хромосом. Есть также случаи, когда смесь клеточных линий может произойти, с наличием нормальной линии и другой изменен, событие, называемое мозаицизм (BORGES-OSÓRIO; ROBINSON, 2013).

Хромосомные вариации численного характера классифицируются на две основные категории: эвплоидии и анеуплоидии. Euploidias включать целые геномы, затрагивающие все хромосомы человека, будучи состояние, несовместимое с жизнью. Анеуплоиды включают изменения в хромосомном количестве, с увеличением или потерей одной или нескольких хромосом, без привлечения гаплоидного набора (JORDE; CAREY; BAMSHAD, 2016).

У мужчин эти хромосомные изменения, особенно в больших хромосомах, почти всегда смертельны, в отличие от того, что происходит на меньших хромосомах, таких как хромосома 21, которая может оставаться в клеточной линии, хотя это приводит к родам с физическими и психическими пороками развития. Среди последствий, порожденных хромосомными изменениями, есть синдромы Дауна, Эдвардса, Патау и Клайнфельтера (ZANELLA; TERCENCIO, 2016).

Из вышесказанного следует отметить, что, поскольку генетические заболевания являются непроверенные условия, последующее лечение является неотъемлемой частью лечения и длится на протяжении всей жизни пациента. Таким образом, настоящее исследование направлено на определение профиля

RC: 79878

Disponível em:

<https://www.nucleodoconhecimento.com.br/здравоохранение/амбулаторной-клинике>



пациентов, замеченных в амбулаторной клинике ГМ, в университетском центре Belém, Pará, Amazônia.

МАТЕРИАЛ И МЕТОД

Это описательное и ретроспективное исследование, в котором были проанализированы медицинские записи пациентов, лечения которых в период с января 2014 года по март 2020 года были проанализированы в амбулаторной клинике ГМ Центра медицинских специальностей Университетского центра, расположенного в городе Белем, Пара. Все пациенты (сохраняли свою анонимность) подписали форму авторизации, чтобы их соответствующие медицинские записи могли быть проанализированы для сбора данных для разработки этого исследования. Этот проект был представлен и одобрен Комитетом по этике по исследованиям с человеческими существами, согласно утверждению заключения номер 2,917,287. А также протокол этого исследования строго следовал нормам резолюции No 466/12 Национального совета здравоохранения Бразилии (BRASIL, 2012), которая устанавливает стандарты для исследований с участием людей.

Были включены медицинские записи пациентов, хищали только в течение периода, о которых говорилось для этого исследования, и были исключены медицинские записи пациентов, замеченных в амбулаторных клиниках других медицинских специальностей. Профиль каждого пациента был проанализирован на следующие переменные: пол, возраст, этническая принадлежность, происхождение, происхождение медицинского направления, диагноз, возраст при постановке диагноза, возраст матери при рождении, осложнения во время беременности, генетическое консультирование и последующее наблюдение междисциплинарной группы.

RC: 79878

Disponível em:

<https://www.nucleodoconhecimento.com.br/здравоохранение/амбулаторной-клинике>



Пациенты классифицировались в зависимости от возраста, согласно критериям ВОЗ, у детей (до 9 лет), подростков (от 10 до 19 лет), взрослых (от 20 до 59 лет) и пожилых людей (от 60 лет).

Сбор данных, основанный на анализе медицинских записей, проводился с использованием собственного вопросника исследователей, содержащего объективные и субъективные вопросы. Затем данные были с помощью программы *Microsoft Excel* 2016.

РЕЗУЛЬТАТЫ

За этот период была проанализирована 101 медицинская документация. Из них 49 были пациентами мужского пола и 51 женщиной (рисунок 1). Кроме того, было установлено, что большинство посещений было для детей, с 41,5% от общего числа, а затем 31,68% для подростков и 20,79% для взрослых. Самый низкий процент составляют пожилые люди: 5,94% посещений (рисунок 2). Стоит отметить, что из общего числа детей самая высокая частота записей была у пациентов в возрасте 4 лет, обнаруженных в анализе 10 медицинских записей. В других возрастных группах распределение между возрастными было аналогичным.

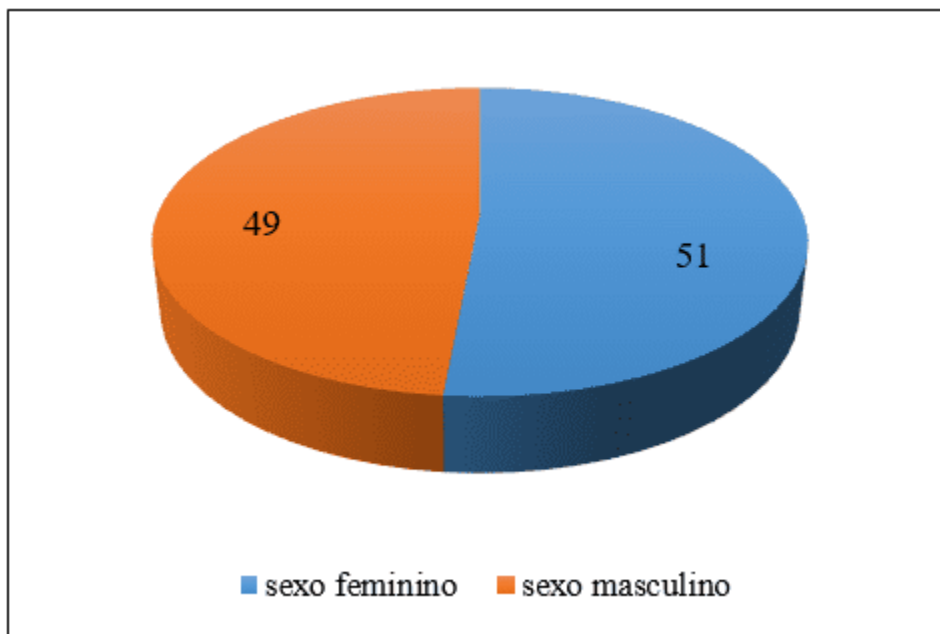
RC: 79878

Disponível em:

<https://www.nucleodoconhecimento.com.br/здоровоохранение/амбулаторной-клинике>



Рисунок 1: Распределение пациентов, замеченных в амбулаторной клинике медицинской генетики по полу.



Источник: Данные поиска

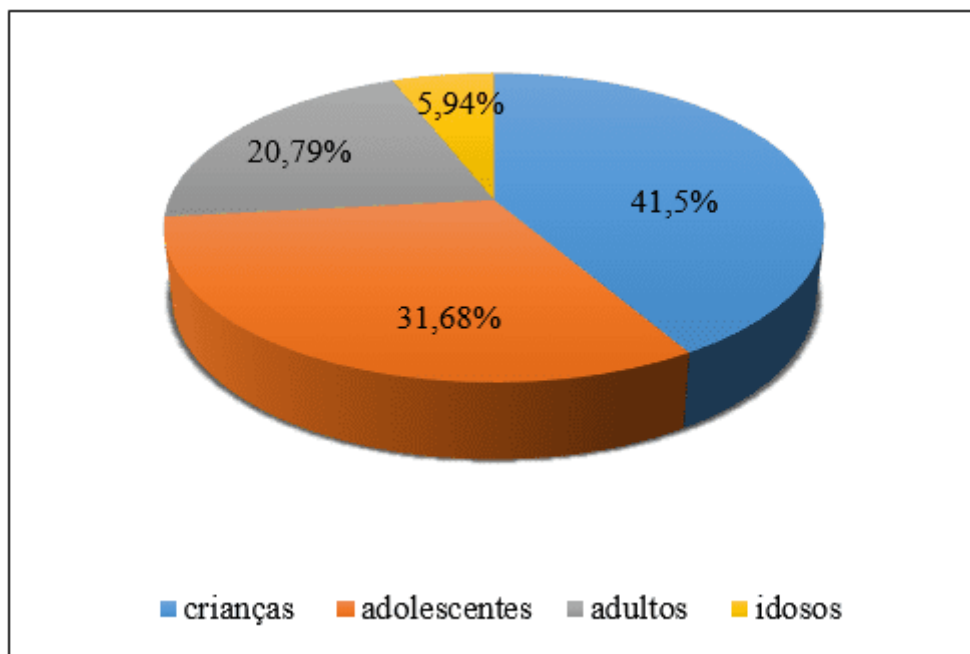
RC: 79878

Disponível em:

<https://www.nucleodoconhecimento.com.br/здоровоохранение/амбулаторной-клинике>



Рисунок 2: Распределение пациентов, замеченных в амбулаторной клинике медицинской генетики, по возрастным группам.



Источник: Данные поиска.

Что касается этнической принадлежности, то в ходе анализа медицинских записей были обнаружены переменные "белый" и "коричневый", без каких-либо записей чернокожих пациентов, кроме того, что они имеют медицинскую документацию без заполнения вопроса. Таким образом, было 10 белых пациентов, 78 больных коричневыми и 13, в которых информация не была включена.

Белем был самым распространенным городом в естественности пациентов. Столица Паре сконцентрировала 61 рекорд, за которым следует Абазетуба с 7 пациентами. Подчеркивается, что поликлиника посещалась в анализируемый период, в основном города, в которых находится столичный регион Белем.

RC: 79878

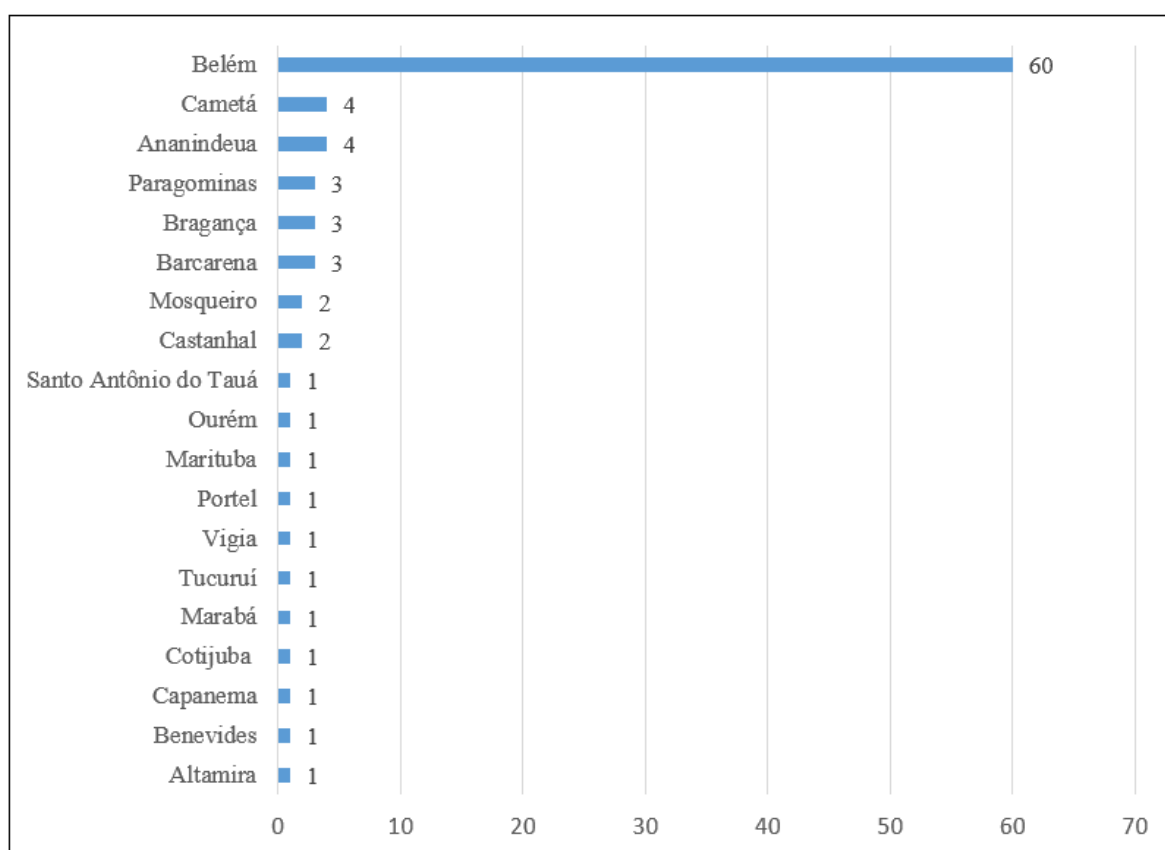
Disponível em:

<https://www.nucleodoconhecimento.com.br/здоровоохранение/амбулаторной-клинике>



Исключением является лишь один случай заболевания: пациент, переданный из службы генетики университета Кампинаса в штате Сан-Паулу. Другие города, найденные в исследовании были Altamira (1), Ananindeua (4), Barcarena (3), Benevides (1), Bragança (3), Cametá (4), Capanema (1), Castanhal (2), Cotijuba (1), Marabá (1), Marituba (1), Mosqueiro (2), Ourém (1), Paragominas (3), Portel (1), Santo Antônio do Tauá (1), Tucuruí (1) e Vigia (1) (рисунок 3).

Рисунок 3: Распределение пациентов, замеченных в амбулаторной клинике медицинской генетики, по происхождению.



Источник: Данные поиска.

RC: 79878

Disponível em:

<https://www.nucleodoconhecimento.com.br/здоровоохранение/амбулаторной-клинике>



Было также установлено, что эндокринология и неврология являются специальности с наибольшим числом медицинских направлений в амбулаторную клинику GM. Неврологию направили 26 пациентов, с преобладанием детей, 25 из которых были педиатрическими пациентами (10.89%) и только 1 взрослый. Эндокринологию направили 22 пациента. Тем не менее, существует также большое количество медицинских записей, в которых эта информация не была найдена, в общей сложности 26,73%. В дополнение к этим, другие медицинские специальности, которые ссылаются на GM были гинекология (2), Мастоология (2), Неонатология (2), Клиническая медицина (1), Дерматология (1), Гастропедиатрия (1), Генетика города Campinas (1), Ортопедия (1), Пульмонология (1), Ревматология (1), Здоровье пожилых людей (1) и Основной отдел здравоохранения (1).

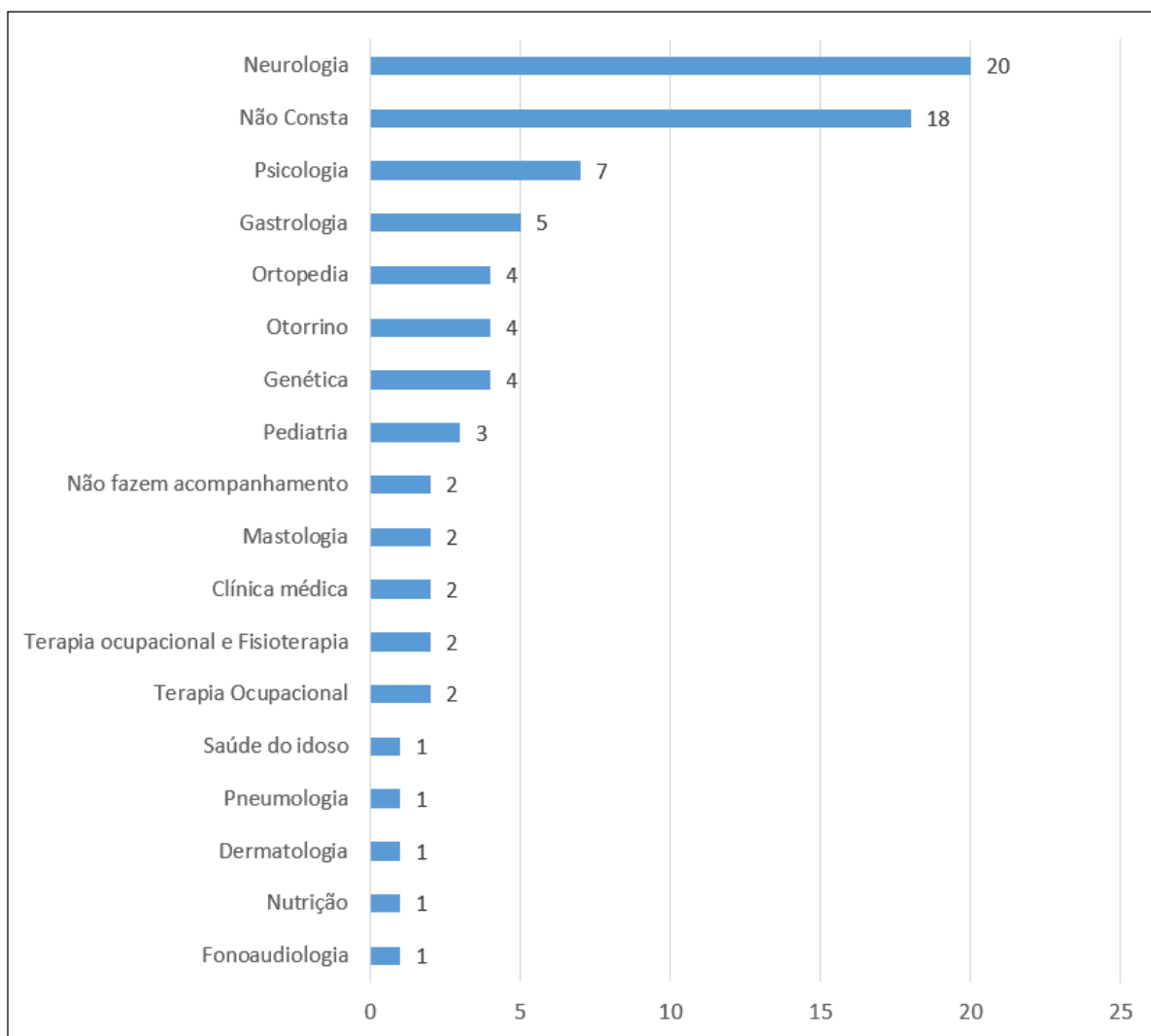
RC: 79878

Disponível em:

<https://www.nucleodoconhecimento.com.br/здравоохранение/амбулаторной-клинике>



Рисунок 4: Распределение пациентов, замеченных в амбулаторной клинике медицинской генетики, по направлению.



Источник: Данные поиска.

Диагнозы были диверсифицированы. Их редко видели в изоляции и часто связывали с другим заболеванием. В амбулаторной клинике ГМ была небольшая распространенность нейропсихомоторной отсталости развития (ADNPM), с 8 записей и, только в 2 случаях, ADNPM был единственным

RC: 79878

Disponível em:

<https://www.nucleodoconhecimento.com.br/здоровоохранение/амбулаторной-клинике>



заболеванием, диагностированным у пациента. В других 6, это было связано с коротким ростом и дисморфией (3), врожденный гипотиреоз (1) и преждевременное половое созревание (2). Некоторые синдромы были найдены, дисморфический синдром (3), синдром Нунана (3), синдром Корнелии Ланге (2), синдром Сотоса (2), синдром заряда (1), синдром Марфана (1), синдром Ааркога (1), Синдром Дауна (1), синдром Беквита-Видермана (1), синдром Тернера (1), синдром Прадера-Вилли (1), синдром Уильямса (1) и синдром гиперкинезии, связанный с синдромом дефицита внимания (1). Было обнаружено пять случаев хромосомной s46, XY и еще 5 случаев синдромной умственной неполноценности. В дополнение к 4 записям исследования эмбриопатии вируса Зика, 3 исследования семейных заболеваний, из которых 2 рака молочной железы у сестер. Врожденные ошибки обмена веществ представляли 4 случая, а также небольшой рост аутосомно-доминирующего наследования. Акондроплазия, X-хрупкая и эпилепсия, связанные с когнитивным дефицитом, составили по 3 пациента. Кроме того, несколько эндокринной неоплазии типа 1 и несколько эндокринных неоплазий типа 2А, право односторонней микропии, врожденный мегаколон со скелетными изменениями, Dunning типа частичной липодистрофии с олигоменореей, дистальной наследственной невропатии и нейрофиброматоза представлены 1 случай каждый (рисунок 5).

Другие условия были найдены: множественный экзостоз (2), врожденная гиперплазия надпочечников (2), метилмалоновой кислотемии (1), X-связанная аденолеукодистрофия (1), многофакторное изменение поведения (1), дистальное преобладание артрогрипоз, связанный с признаками биды (1), задержка в сексуальном развитии из-за гипогонадизма (1), нефиброзного бронхэкстаза (1), болезнь Дохи (1), дефицит гормона роста с низкой минеральной плотностью костной ткани с миасфеническим синдромом, связанным с синдромом Кернса-Сайра (1), центральный гипотиреоз с

RC: 79878

Disponível em:

<https://www.nucleodoconhecimento.com.br/здоровоохранение/амбулаторной-клинике>



фуникулярной миелозой и эфезикулярной микроаденомой (1), медуллярной карциномой щитовидной железы (1), непрогрессивной хронической энцефалопатией (1), муковисцидозом (1), лимфедема-ассоциированным генодерматозом (1) и гиподистрофией (1) (рисунок 5). В течение периода сбора данных 10 пациентов все еще находились под следствием или без завершеного диагноза.

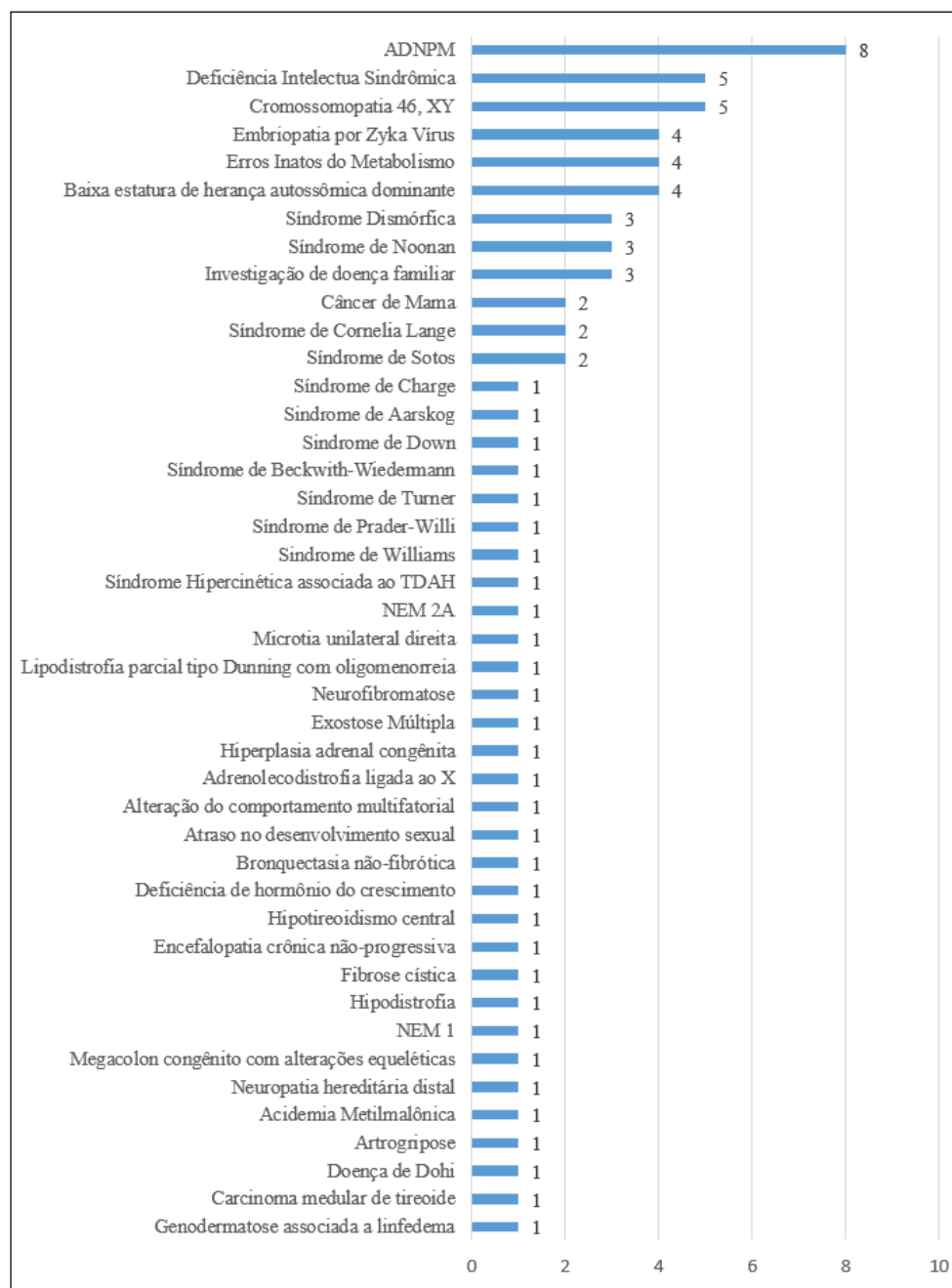
RC: 79878

Disponível em:

<https://www.nucleodoconhecimento.com.br/здоровоохранение/амбулаторной-клинике>



Рисунок 5: Распределение пациентов, замеченных в амбулаторной клинике медицинской генетики, по диагнозу.



Источник: Данные поиска.

RC: 79878

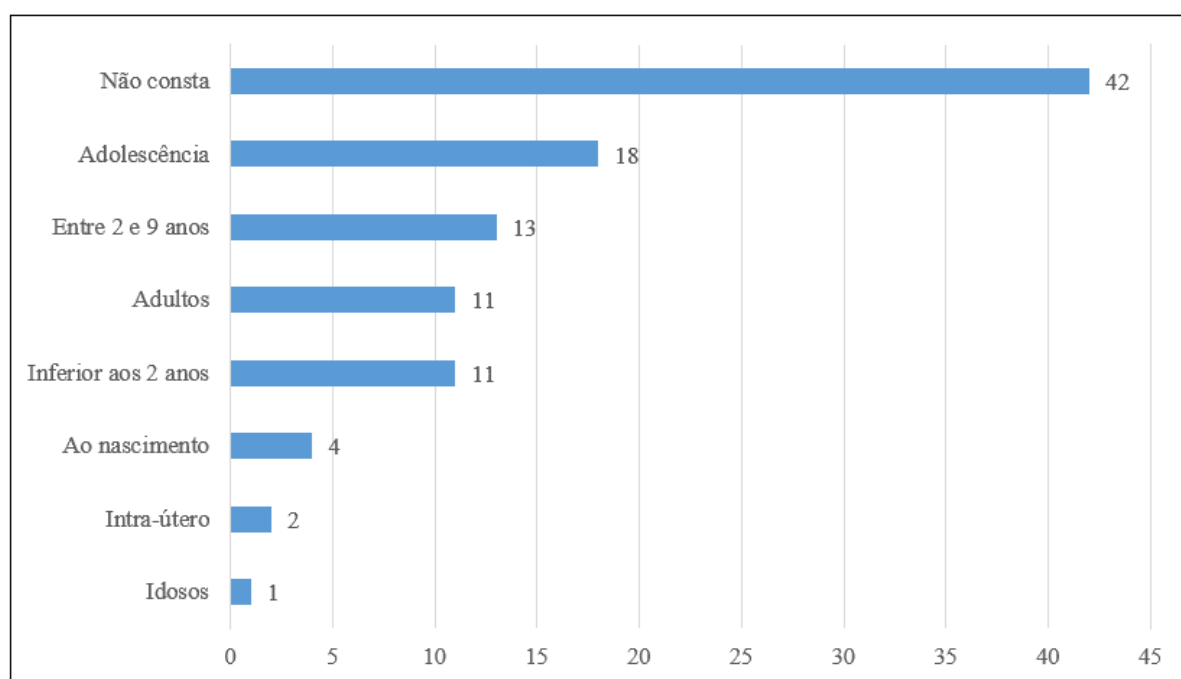
Disponível em:

<https://www.nucleodoconhecimento.com.br/здоровоохранение/амбулаторной-клинике>



В 42 медицинских записях возраст при постановке диагноза не присутствовал, 2 пациента были диагностированы еще в утробе матери и еще 4 при рождении. Еще у 11 пациентов был диагностирован диагноз в возрасте до 2 лет; 13 пациентов в возрасте от 2 до 9 лет; 18 в подростковом возрасте, с большим числом в 14 лет, с 6 диагнозами. Во взрослой возрастной группе было 11 диагнозов и только 1 у пожилого пациента в 63 года (рисунок 6).

Рисунок 6: Распределение пациентов, замеченных в амбулаторной клинике медицинской генетики, по возрасту при постановке диагноза.



Источник: Данные поиска.

Из 101 пациента только 16 имели генетическое консультирование, а в остальных 85 не было никаких записей об этой информации.

Пациенты чаще всего следуют эндокринологии, 21 записей, а затем неврологии с 20 пациентами, и психология следуют 7 пациентов. Кроме того, 5 пациентов

RC: 79878

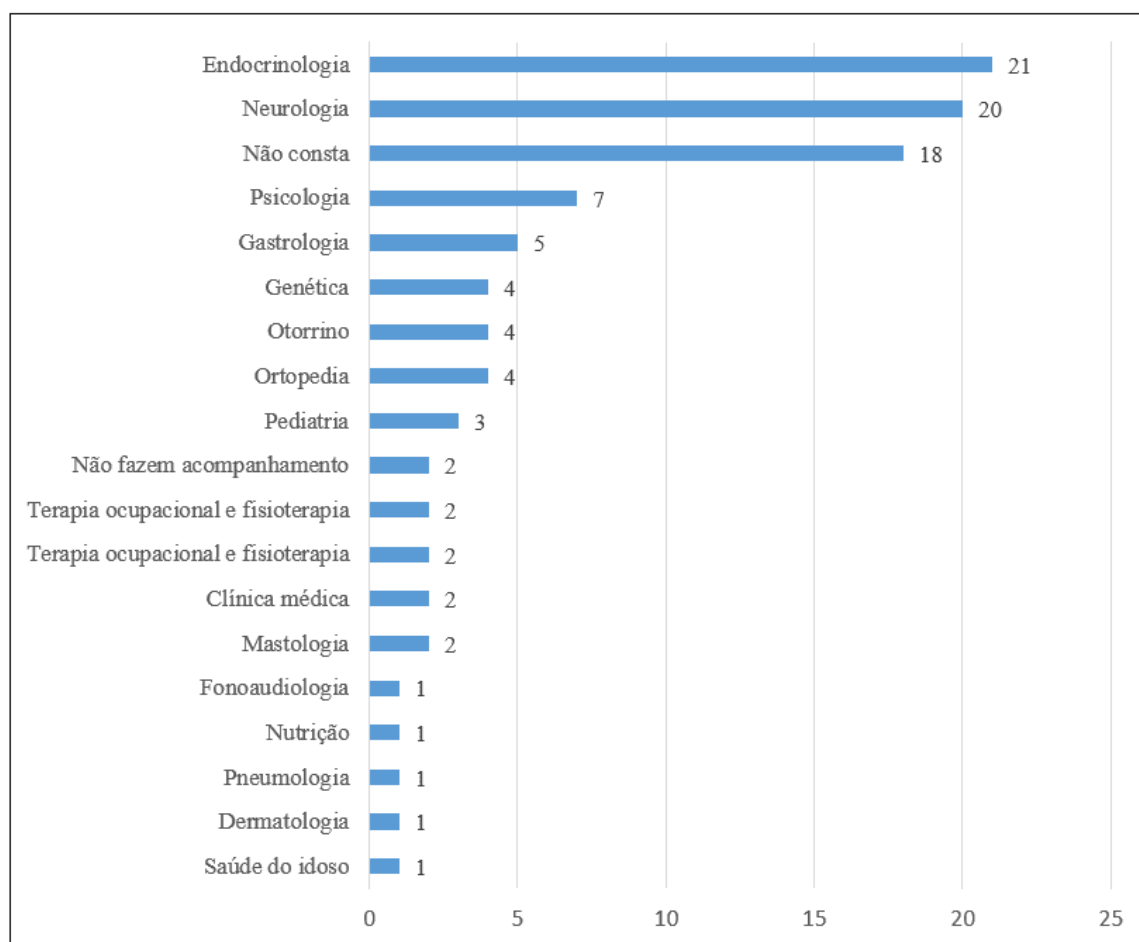
Disponível em:

<https://www.nucleodoconhecimento.com.br/здоровоохранение/амбулаторной-клинике>



были проверены с гастрономией, 4 с генетикой, Оторино и ортопедии, еще 3 с педиатрией, 2 с профессиональной терапии, 2 для физиотерапии и профессиональной терапии одновременно, 2 с медицинской клиникой, 2 с мастологией, 1 с речевой терапии, 1 с питанием, 1 с дерматологией, 1 с пульмонологией и 1 с пожилым здоровьем. Кроме того, в 18 медицинских документах не была заполнена переменная, а в двух не было последующих данных (рисунок 7).

График 7: Распределение пациентов, замеченных в амбулаторной клинике Медицинской Генетики, путем последующего наблюдением.



Источник: Данные поиска.

RC: 79878

Disponível em:

<https://www.nucleodoconhecimento.com.br/здоровоохранение/амбулаторной-клинике>



Информация о возрасте матери отсутствовала в большинстве медицинских записей, а не в 61,38% от общего числа. В медицинских документах, в которых присутствовала информация (38,62%), возраст матери в возрасте от 16 до 19 лет составил 7,92%, в то время как возраст от 20 до 59 лет был в 30,7% записей.

В 36 медицинских документах не было информации об осложнениях во время беременности, а в 25 случаях осложнений не было. Те, кто имел (40) были разнообразны: инфекции мочевыводящих путей (8), маточные кровотечения (6), преждевременные роды (5), преэклампсии (4), задержка в сокращениях изгнания плода (2), олигогидрамнио (2), перинатальный цитоксия (1), центральный циоз (1), нефротическая колика (1), ребенок, попавший в канал родов (1), плацентарный отслоение (1), боль во время беременности (1), употребление алкоголя и курение (1), госпитализация при материнском астме (1), Укус собак (1), курение, метроррагия и ребенок с онфоцеле в USG - у того же пациента - (1), использование капиллярного красителя и обесцвечивание волос на теле (1), ветрянка (1), и вирус матери Зика (1).

ОБСУЖДЕНИЯ

Белен - бразильский муниципалитет, столица штата Пара, расположенный на севере страны, а точнее в районе бразильской Амазонки. Это самый густонаселенный муниципалитет в Пара и второй на севере с населением 1 492 745 человек (INSTITUTO BRASILEIRO DE GEOGRAFIA E ESTATÍSTICA, 2020). Город имеет экономическую и сервисную сеть, включая здравоохранение, которая обслуживает города своего столичного региона.

Считается, что врач-генетик необходим для каждых 100 000 жителей, включая амбулаторное, больничное и генетическое консультирование (CARVALHO *et al.*, 2016; CONSELHO FEDERAL DE MEDICINA, 2020). В штате Пара, в настоящее

RC: 79878

Disponível em:

<https://www.nucleodoconhecimento.com.br/здоровоохранение/амбулаторной-клинике>



время, только 3 врача практикуют специальности ГМ, по данным Федерального совета по медицине (CONSELHO FEDERAL DE MEDICINA, 2020). Кроме того, все работы в столице Паре. Таким образом, отмечается нехватка услуг, поскольку эта специальность приносит пользу всему коллективу и ускоряет работу системы здравоохранения. Это связано с тем, что ранняя диагностика заболеваний генетического происхождения позволяет лучше работать с пациентами и предотвращает или сводит к минимуму возможные сиквелы, а также снижает затраты при возможном более сложном лечении.

Другими соответствующими данными, указанными в исследовании, является отсутствие генетического консультирования со стороны междисциплинарной группы, помогая пациенту, так как только около 16% пациентов имели доступ к этой услуге, для других, информация отсутствовала. Этот факт может быть связан с нехваткой услуг, поскольку не все пациенты с генетическими заболеваниями имеют в своем распоряжении услуги, и необходимо расширить сеть ухода за этой общественностью, учитывая важность многопрофильных консультаций, особенно в том, что касается профилактики генотипов, ответственных за болезни или врожденные дефекты (JORDE; CAREY; BAMSHAD, 2016).

Исследование также выявило высокий уровень рефералов между ГМ и другими специальностями Медицинского центра, в котором проводилось исследование. Специальности с наибольшим числом рефералов были эндокринологии и неврологии, помимо наблюдения направления ГМ другим специалистам, таким как психологи и профессиональные терапевты. Будучи, будучи печально известным важность многопрофессионального подхода пациентов, так как некоторые генетические заболевания связаны с одной или нескольких систем организма (BERTOLLO *et al.*, 2013).

RC: 79878

Disponível em:

<https://www.nucleodoconhecimento.com.br/здравоохранение/амбулаторной-клинике>



Что касается материнского возраста при рождении пациента, то более половины медицинских записей не содержат информации (62 медицинские записи), однако медицинские записи, в которые представили эти данные, свидетельствуют о том, что возраст матери превышает 35 лет в 6 медицинских документах. Эти данные становятся актуальными, поскольку исследования указывают на связь между преклонным возрастом матери и развитием генетических расстройств. Исследования показывают, что распространенность генетических осложнений у плодов матерей с 20 лет составляет 1 к 1000, в то время как в 35 лет эта доля достигает 1 из 350 беременных женщин. Еще раз подтверждая важность генетического консультирования (MENDES, 2017; BARBOZA *et al.*, 2020).

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Разработка профиля для пациента, посещаемого в амбулаторной клинике медицинской генетики, чрезвычайно важна, так как, насколько это известно, становится возможным выявить возможные сбои в предоставляемых услугах, а также адаптировать отношения между врачом и пациентом. Подчеркивается также, что правильное принятие и выполнение методов лечения и последующей деятельности по генетическому заболеванию зависит от личных и социальных факторов, а также от фазы, в которой болезнь рассматривает вопрос о непрерывности лечения. Таким образом, подтверждается необходимость определения профиля лечения пациента.

Таким образом, результаты настоящего исследования продемонстрировали важность адекватного заполнения медицинских записей пациента, посещаемого в амбулаторной клинике «Медицинская генетика», чтобы избежать потери важной информации, которая может помочь определить диагноз или помочь в проведении дела в последующей деятельности пациента.

RC: 79878

Disponível em:

<https://www.nucleodoconhecimento.com.br/здоровоохранение/амбулаторной-клинике>



Другим важным фактором, выделенным в ходе исследования, является частое перекрытие диагнозов, так как пациенты обычно посещают более одной патологии, важно, чтобы частности ухода, обращая внимание на этот факт, с тем чтобы избежать возможных ятрогенных и осложнения, с лекарственными взаимодействиями во время лечения.

ССЫЛКИ

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.

RC: 79878

Disponível em:

<https://www.nucleodoconhecimento.com.br/здоровоохранение/амбулаторной-клинике>



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.

Представлено: Март 2021.

Утверждено: Март 2021 года.

RC: 79878

Disponível em:

<https://www.nucleodoconhecimento.com.br/здравоохранение/амбулаторной-клинике>