






Perfil clínico e demanda de pacientes de um ambulatório de genética do sul fluminense

Clinical profile and patients' demand in a genetics outpatient clinic of Southern Rio de Janeiro state

Thiago Tadeu Santos de Almeida¹ , Lorena Araújo Silva Dias¹ , Caio Meirelles de Souza¹ ,
Bruno Chaboli Gambarato¹ , Claudia Yamada Utagawa¹ 

RESUMO

Objetivos: Analisar e compreender as demandas e o perfil dos usuários atendidos em um ambulatório de genética do sul fluminense, buscando o aprimoramento dos atendimentos. **Método:** Trata-se de um estudo retrospectivo que avaliou os prontuários de 119 pacientes atendidos em 2018. **Resultados:** Verificou-se que 90% dos encaminhamentos para avaliação genética foram realizados por médicos de diversas especialidades, com predomínio dos pediatras (19,3%). Dos pacientes, 51,3% eram oriundos do município de Volta Redonda (RJ) e o restante de outros 14 municípios do Rio de Janeiro e de Minas Gerais. A maioria dos pacientes (93,3%) era casos índice, e os demais buscavam aconselhamento genético. Nos casos índice, não houve diferença de sexo, e a faixa etária predominante foi entre 5 e 9 anos. Foram diagnosticadas mais de 50 doenças genéticas, sendo as mais frequentes a síndrome de Down, a síndrome de Turner e a neurofibromatose. **Conclusão:** As doenças raras apresentam diversas causas, sendo 80% delas de origem genética. Para atender pacientes com essa condição, é preciso ter serviços especializados em genética médica. A maioria desses serviços concentra-se nas regiões Sudeste e Sul, entre eles o ambulatório de genética clínica vinculado à Faculdade de Medicina do Centro Universitário de Volta Redonda, em Volta Redonda. Os dados avaliados auxiliam na compreensão do perfil dos pacientes e nas demandas do sistema de saúde da região, possibilitando planejar a capacitação de profissionais para a identificação de pacientes com prováveis doenças genéticas e organizar o fluxo de encaminhamento para o serviço, incorporando uma logística mais eficaz.

Palavras-chave: doenças raras; genética médica; epidemiologia.

ABSTRACT

Objective: The aim of the present study was to analyze and understand the demands and profile of users of the outpatient clinic in questions so as to improve care. **Method:** A retrospective study was carried out that evaluated the medical records of 119 patients seen in 2018. **Results:** It was found that 90% of referrals for genetic evaluation were made by physicians from different specialties, with a predominance of pediatricians (19.3%), with 51.3 % of patients coming from Volta Redonda and the remainder from 14 other cities in Rio de Janeiro and Minas Gerais. Most patients (93.3%) were index cases and the rest were patients seeking genetic counseling. In the index cases, there was no gender difference and the predominant age group was between five and 9 years old. More than 50 genetic diseases were diagnosed, the most frequent being Down Syndrome, Turner Syndrome and Neurofibromatosis. **Conclusion:** Rare diseases have several causes, 80% of which are genetic. To treat patients with these conditions, specialized services are needed. Most of these are concentrated in the Southeast and South regions of Brazil, including the Clinical Genetics service from the UniFOA Faculty of Medicine, in Volta Redonda, state of Rio de Janeiro. The evaluated data help to understand the profile of patients and the demands of the health system of the region, making it possible to plan the training of professionals to identify patients with probable genetic diseases and organize the flow of referral to the service, incorporating a more effective logistics.

Keywords: rare diseases; genetics, medical; epidemiology.

¹Centro Universitário de Volta Redonda – Volta Redonda (RJ), Brasil.

Autor correspondente: Thiago Tadeu Santos de Almeida – Rua Senador Alfredo Ellis, 23 – CEP: 27251-400 – Volta Redonda (RJ), Brasil – E-mail: thiago_tadeu_almeida@hotmail.com

Recebido em 24/09/2021. Aceito para publicação em 20/04/2022.



INTRODUÇÃO

Desde 1998, a Organização Mundial da Saúde (OMS) aponta a necessidade de que países em desenvolvimento iniciem atividades de promoção e proteção à saúde referentes às enfermidades de origem genética e defeitos congênitos.^{1,2} No Brasil, a Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014, instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, estabelecendo incentivos financeiros de custeio. Isso porque as doenças raras se mostram crônicas, progressivas e incapacitantes. Soma-se a isso o fato de que muitas das doenças não têm cura, de modo que o tratamento consiste em acompanhamento clínico multidisciplinar, com o objetivo de melhorar a qualidade de vida dos pacientes.³

Considera-se uma doença rara aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100 mil indivíduos, ou seja, 1,3 pessoa para cada duas mil.³ Sabendo-se que 80% das doenças raras são de origem genética, o aconselhamento genético é essencial para os parentes e as pessoas com essas doenças. Logo, contribui para a detecção de doenças e o entendimento de como lidar com o seu risco de recorrência.^{3,4}

Os serviços de genética no Brasil se concentram nas regiões Sudeste e Sul. Eles geralmente são integrados aos hospitais universitários e responsáveis por fornecerem cuidados médicos a milhares de pacientes e famílias todos os anos.^{4,7} O ambulatório de genética clínica vinculado ao curso de Medicina do Centro Universitário de Volta Redonda (UniFOA), no Rio de Janeiro, atende há 15 anos pacientes encaminhados por diversos profissionais da área de saúde de Volta Redonda (RJ) e de todo o Médio Paraíba, sendo o único serviço de atendimento a doenças raras da região. O ambulatório não dispõe de dados epidemiológicos que possam auxiliar na compreensão do perfil dos pacientes atendidos e suas demandas de saúde.⁵

O objetivo deste trabalho foi realizar um estudo descritivo do perfil clínico dos pacientes atendidos nesse ambulatório, além da demanda de atendimento nesse município e dos vizinhos. Buscou-se ainda avaliar os casos novos e retornos dos pacientes atendidos no ambulatório; o perfil epidemiológico quanto a idade, sexo, cidade de origem, diagnósticos e principais doenças atendidas; e as demandas dos profissionais que encaminham para consulta: especialidades médicas, outros profissionais de saúde e motivo do encaminhamento. Assim, os profissionais de saúde poderão utilizar tais dados no direcionamento da abordagem aos pacientes, na orientação e no encaminhamento daqueles que necessitam de atendimento especializado do serviço de genética, além de contribuir para identificar falhas de fluxo de direcionamento e auxiliar na educação continuada dos responsáveis envolvidos no atendimento e tratamento desses pacientes.

Atualmente, sem um panorama definido da quantidade de usuários do serviço, é difícil planejar o fluxo e as características desse atendimento. Ao final do estudo, os pacientes e a gestão do serviço serão beneficiados, podendo incorporar uma logística mais eficaz de agendamento e encaminhamento de consultas. A caracterização do perfil dos pacientes atendidos no ambulatório de genética do UniFOA contribui para a compreensão das demandas de atendimento dos serviços de saúde da região.

MÉTODO

Realizou-se um estudo transversal retrospectivo de pacientes atendidos em 2018, no ambulatório de genética clínica da policlínica vinculado ao curso de Medicina do UniFOA. No período de fevereiro a novembro de 2020, coletaram-se os dados dos prontuários. O projeto de pesquisa foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do UniFOA, com número de Certificação de Apresentação de Apreciação Ética (CAAE) 43342715.7.0000.5237, de acordo com os ditames éticos de respeito ao sigilo e à autonomia do paciente.

Foram registrados os seguintes dados: identificação do paciente; idade; sexo; município e estado de origem; data do primeiro e do último atendimento; data de óbito (quando ocorrido); motivo da consulta; achados clínicos do paciente; exames complementares solicitados; diagnóstico; dados pré-natais e do parto; idades da mãe e do pai; consanguinidade dos pais; registro da genealogia e outros casos na família; setor de referência — profissional da área de saúde que o encaminhou. Os dados foram inseridos na plataforma Google Forms (Google, Mountain View, Califórnia, Estados Unidos) e convertidos para uma tabela no *software* Excel 2018 (Microsoft, Redmond, Washington, Estados Unidos). A análise estatística foi realizada no *software* Microsoft Power BI.

RESULTADOS

A análise contabilizou 119 pacientes atendidos em 2018, sendo 111 casos índice e oito consulentes para aconselhamento genético. Sessenta e sete casos índice (60,3%) eram do sexo masculino e 44 (39,6%) do sexo feminino. Do total desses casos, verificou-se que 84% era paciente pediátrico. A Tabela 1 apresenta as faixas etárias, divididas em cinco grupos, com predomínio de atendimentos entre 5 e 14 anos (52,1%).

Se compararmos a frequência de idade e o sexo, o estudo demonstrou que 36% dos pacientes do sexo masculino estavam na faixa etária entre 5 e 9 anos. No sexo feminino, as faixas etárias de maior frequência foram entre 0 e 4 anos e entre 10 e 14 anos, ambas com 25%.

Em relação à cidade de origem dos encaminhamentos, evidenciou-se que 51,3% de todos os pacientes atendidos

Tabela 1. Distribuição do total de pacientes por faixa etária no ambulatório de genética da Faculdade de Medicina do Centro Universitário de Volta Redonda, Volta Redonda (RJ), 2018.

Grupos etários (anos)	Número	%
0 a 4	21	17,6
5 a 9	33	27,7
10 a 14	29	24,4
15 a 18	17	14,3
Mais de 18	19	16,0
Total	119	100

Fonte: autores



no período eram oriundos do município de Volta Redonda, 20,2% de Barra Mansa (RJ) e 5,6% de Resende (RJ). Também havia pacientes procedentes de outros 11 municípios do estado do Rio de Janeiro e de Minas Gerais.

Todos os indivíduos avaliados no ambulatório foram encaminhados por profissionais da saúde. Na Tabela 2, pode-se observar a discriminação dos encaminhamentos na pediatria e as subespecialidades dos casos índice.

Outras especialidades que fizeram o encaminhamento: neurologia (16%), clínica geral (0,8%), ginecologia e obstetrícia (1,7%); oftalmologia (1,7%); e outros profissionais de saúde (10,0%). Dos prontuários, 35,3% não continham essa informação.

O estudo revelou que no ano de 2018 estavam em investigação, portanto, sem diagnóstico ainda, 38 pacientes (32%).

Tabela 2. Distribuição das subespecialidades que encaminharam os pacientes ao ambulatório de genética da Faculdade de Medicina do Centro Universitário de Volta Redonda, Volta Redonda (RJ), 2018.

Subespecialidade	Número de encaminhamento casos índice	%
Pediatria	23	19,3
Neuropediatria	14	11,9
Cardiopediatria	3	2,5
Gastroenterologia pediátrica	1	0,8
Total	41	34,5

Fonte: autores.

Em dois pacientes (1,6%) as causas genéticas foram excluídas, e o restante dos pacientes foi classificado conforme seu diagnóstico clínico ou etiológico, como segue na Tabela 3.

As principais doenças genéticas encontradas no ambulatório foram síndrome de Down, em seis pacientes (5%), em cinco pacientes neurofibromatose tipo I (4,2%) e em três síndrome de Turner (2,5%). Foram encontradas mais 51 outras etiologias genéticas (Tabela 3), além de associações malformativas (1,7%) e malformação isolada (0,84%). O aconselhamento genético englobou: casos de anomalias congênitas na família, casais consanguíneos e casais com perdas gestacionais e câncer familiar (Tabela 3).

DISCUSSÃO

Segundo as diretrizes do Sistema Único de Saúde (SUS), a este compete a territorialização, o cuidado centrado na pessoa, a resolutividade, a longitudinalidade, a população adscrita, a coordenação do cuidado, a ordenação da rede e a participação da comunidade. Ou seja, é dever do Ministério da Saúde, bem como das secretarias de Saúde, promover o planejamento, a prevenção, o diagnóstico e o tratamento da população atendida no SUS,⁸ no entanto o Brasil apresenta dados epidemiológicos imprecisos em relação ao número de pessoas com doenças raras, especialmente de causas genéticas. As projeções estatísticas utilizadas são um comparativo de perfis epidemiológicos de outros países com o número da população brasileira.

Mesmo com o Sistema de Informação de Agravos de Notificação (Sinan), tem-se uma lacuna epidemiológica, a qual desfavorece o serviço adequado das políticas públicas de doenças raras, visto que a notificação de doenças raras genéticas não é obrigatória. Logo, o programa não apresenta

Tabela 3. Distribuição da situação diagnóstica dos pacientes do ambulatório de genética da Faculdade de Medicina do Centro Universitário de Volta Redonda, Volta Redonda (RJ), 2018.

Diagnóstico	Etiologia	Frequência	Frequência relativa (%)
Doenças genéticas	Displasia esquelética	8	7
	Erros inatos do metabolismo	3	3*
	Outras doenças gênicas	37	31
	Cromossômica	14	12*
Associações malformativas	-	2	2
Anomalia congênita isolada	-	5	4
Causa genética excluída	-	2	2
Aconselhamento genético	Casais consanguíneos e/ou com história familiar de anomalias congênitas ou síndromes gênicas	2	2
	Casais com perdas gestacionais	8	7
	Câncer familiar	1	1
Em investigação	-	38	32
Total	-	120	100

Fonte: autores.

*Uma paciente do estudo apresenta síndrome de Down e deficiência de biotinidase.



Todo conteúdo desta revista está licenciado em Creative Commons CC By 4.0.

dados fidedignos referentes a essa especialidade. A estimativa aponta uma população em torno de 13 milhões no território brasileiro, mas é importante ressaltar que essas estimativas comparativas podem gerar resultados errôneos.^{3,9}

À vista disso, é fundamental conhecer o perfil epidemiológico dos pacientes atendidos nos serviços de genética, a fim de planejar melhor a assistência oferecida aos pacientes e a suas famílias, além de proporcionar melhor distribuição da verba orçamentária, considerando que as doenças genéticas geram grande impacto no orçamento da saúde.^{1,3}

No estudo, verificou-se que havia pacientes procedentes principalmente do município de Volta Redonda. O Médio Paraíba conta com 12 municípios, e Volta Redonda é o mais denso demograficamente,¹⁰ além de ser onde está localizado o único ambulatório de genética da região,⁵ com atendimento por sistema de referência e contrarreferência, voltado aos usuários do SUS. Alguns pacientes de outros municípios e de outros estados, como Minas Gerais, também foram atendidos, o que demonstra a carência de serviços de genética no distrito.

Os resultados do estudo apontaram para uma alta demanda da população pediátrica, resultado previsto no início do trabalho, por se tratar de um ambulatório vinculado às práticas do internato de pediatria do curso de Medicina.

O motivo da consulta ou do encaminhamento dos 119 pacientes foi doença ou suspeita de doença genética, totalizando 111 casos índice (93,3%) e oito consultas (6,7%) de aconselhamento genético. Os especialistas médicos foram os que mais encaminharam (90%) os pacientes à avaliação genética, sobretudo os pediatras (19,1%), neurologistas (16,5%) e neuropediatras (11,6%), em consonância com as principais queixas dos pacientes e seus familiares, referentes ao atraso no desenvolvimento e déficit cognitivo, motivos de encaminhamento frequentes segundo a literatura e evidenciados nos prontuários analisados.⁶ Percebe-se, portanto, que não só os pediatras solicitaram o maior número de avaliações, mas outras especialidades como a neurologia, a cardiologia, a ginecologia e obstetrícia e a oftalmologia similarmente exigiram investigação genética, mostrando a multiplicidade de achados clínicos que podem ser encontrados em pacientes com suspeita dessas doenças.

Dos 119 casos, 38 ainda estavam em investigação, representando 31,7% do total analisado. O diagnóstico de doença genética foi estabelecido em 61 casos (51,3%), com maior frequência de doenças cromossômicas (12%); displasia esquelética (7%); erros inatos do metabolismo (3%); e outras doenças gênicas (31%) (Tabela 3). Salienta-se que há uma gama grande de etiologias diagnosticadas no grupo estudado, reforçando a ideia de que esses pacientes necessitam de atendimento em serviços especializados em genética para o diagnóstico. Outro achado do estudo foi que uma paciente apresentou duas condições genéticas: síndrome de Down e deficiência de biotinidase, detectada no teste de triagem neonatal, ressaltando que pacientes com doenças genéticas devem ter maior atenção para detecção de outros distúrbios associados.

As principais doenças genéticas detectadas no ambulatório foram: síndrome de Down, neurofibromatose e síndrome de Turner. A síndrome de Down, uma anomalia numérica

do cromossomo 21, é uma condição genética frequente com incidência de 1:700 nascidos vivos,^{11,12} justificando a maior frequência no ambulatório. A síndrome de Turner, outra cromossomopatia, apresenta incidência de um a cada 2.500 nascimentos,¹³ sendo a anormalidade mais comum nas mulheres. Os achados fenotípicos, principalmente a baixa estatura e o atraso puberal nas meninas, poderiam facilitar o diagnóstico, o qual deve ser comprovado pelo exame de cariótipo.¹³⁻¹⁵

A neurofibromatose tipo I, uma doença monogênica, apresenta incidência estimada de um caso a cada três mil nascidos.^{3,6,16} A frequência maior no ambulatório dessa doença rara pode ser justificada pelo diagnóstico clínico baseado nas características fenotípicas (neurofibromas, máculas café com leite e sardas), que podem ser facilmente reconhecidas pelos clínicos, permitindo assim a identificação da doença. Salienta-se a grande variedade de doenças diagnosticadas (Tabela 3), com acometimento de diversos aparelhos e sistemas, principalmente relacionadas ao sistema nervoso, justificando o maior número de encaminhamentos por parte de neurologistas e neuropediatras.

Nos casos de aconselhamento genético, dois casais desejavam informações sobre o risco genético para a prole por causa de consanguinidade e/ou história familiar de anomalias congênitas ou síndromes gênicas; oito casais tinham histórias de perdas gestacionais e um caso de câncer familiar. Posto isto, reforça-se a importância do aconselhamento genético, que leva em consideração o risco de recorrência da doença genética em um grupo familiar, seu impacto e problemas associados. O estudo demonstrou que existe a demanda por parte do próprio paciente, salientando que o encaminhamento para uma consulta genética não se deve ater apenas ao caso índice, mas também aos familiares em risco. Nesse processo a família pode compreender o diagnóstico e o curso provável da doença e aderir melhor aos tratamentos disponíveis e poder realizar escolhas mais assertivas em relação à sua prole.^{3,17}

CONCLUSÃO

No decorrer da produção deste trabalho, ficou claro que a falta de dados epidemiológicos no Brasil, em relação a doenças raras de causas genéticas, dificulta as ações de políticas públicas, que, apesar de atenderem grande parte da população, ainda são incompatíveis com a demanda de pacientes. Do mesmo modo, essa lacuna epidemiológica compromete a alocação de verba e dificulta a implementação de um melhor sistema de saúde. Dessa maneira, há a necessidade de fomentar a produção de mais evidências científicas no âmbito genético epidemiológico, proporcionando maior rede de informações para que o Ministério da Saúde tenha subsídios para aprimorar as atuais políticas públicas. Outrossim, é fundamental a ampliação dos serviços habilitados e especializados no atendimento de portadores de doenças raras, estabelecendo centros em outros estados brasileiros.

Os resultados deste estudo reforçam a importância do ambulatório de genética do UniFOA, que há 15 anos atende pacientes encaminhados por diversos profissionais de saúde do Médio Paraíba. Os dados epidemiológicos coletados e avaliados auxi-

liam na compreensão do perfil dos pacientes atendidos e suas demandas, tal como do sistema de saúde da região. Essa análise possibilita planejar com a rede de saúde dos municípios a capacitação dos profissionais para a identificação de pessoas com prováveis doenças genéticas e organizar o fluxo de direcionamento para o serviço, incorporando uma logística mais eficaz de agendamento e encaminhamento de consultas, contribuindo, assim, para um serviço de saúde mais organizado e com foco na qualidade do atendimento do paciente e de sua família.

CONFLITOS DE INTERESSE

Os autores declaram a inexistência de conflito de interesses na realização deste trabalho.

REFERÊNCIAS

1. Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica. Serviços em genética médica [Internet]. Porto Alegre (RS): SBTMG; 2014 [acessado em 24 out. 2019]. Disponível em: <http://www.sbgm.org.br>.
2. World Health Organization. Community genetics services: Report of a WHO consultation on community genetics in low- and middle-income countries [Internet]. Geneva: WHO Press; 2010. v. 1. p. 30 [acessado em 25 out. 2019]. Disponível em: https://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/44532/9789241501149_eng.pdf?sequence=1&isAllowed=y.
3. Brasil. Ministério da Saúde. Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS [Internet]. Brasília (DF): Ministério da Saúde; 2014 [acessado em 15 abr. 2020]. Disponível em: https://bvsm.sau.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_integral_pessoa_doencas_raras_SUS.pdf.
4. Horovitz DDG, Ferraz VEF, Dain S, Faria APM. Genetic services and testing in Brazil. *J Community Genet.* 2013;4(3):355-75. <https://doi.org/10.1007/s12687-012-0096-y>
5. Secretaria de Estado de Saúde. Planejamento Regional 2013 Médio Paraíba [Internet]. Rio de Janeiro: SESRJ; 2014. 102p. [acessado em 10 abr. 2020]. Disponível em: <https://www.sau.gov.br/comum/code/MostrarArquivo.php?C=NjM0OQ%2C%2C>.
6. Bertola DR, Albano LMJ, Sano ME, Yano LM, Kim CA. Perfil dos pacientes atendidos no ambulatório de genética em hospital universitário de assistência terciária. *Rev Pediatr* [Internet]. 2006 [acessado em 26 set. 2019];28(1):13-7. Disponível em: <https://repositorio.usp.br/item/001525616>.
7. Albano LMJ. Importância da genética no serviço público: relato da extinção de um setor de genética no Município de São Paulo, Brasil. *Rev Panam Salud Publica* [Internet]. 2000 [acessado em 12 out. 2019];7(1):29-34. Disponível em: <https://www.scielosp.org/pdf/rpsp/2000.v7n1/29-34/pt>.
8. Brasil. Constituição (1988). Constituição da República Federativa do Brasil [Internet]. Brasília, DF: Senado Federal; 1988 [acesso em 13 de abr. 2020]. Disponível em: https://www2.senado.leg.br/bdsf/bitstream/handle/id/518231/CF88_Livro_EC91_2016.pdf.
9. Dias LAS, Almeida TTS, Sousa CM, Uttagawa CY. Brasil e doenças raras: lacuna epidemiológica. Anais do XIV Colóquio técnico científico do UniFOA [Internet]. 2020 [acesso em 07 jan. 2021]. Disponível em: <http://editora.unifoa.edu.br/wp-content/uploads/2021/03/coloquio-2020-trabalhos-completos-saude.pdf>.
10. Serviço brasileiro de apoio às micro e pequenas empresas. Painel Regional do médio Paraíba: Observatório [Internet]. Rio de Janeiro: SEBRAE; 2014 [acessado em 13 abr. 2020]. Disponível em: https://www.sebrae.com.br/Sebrae/Portal%20Sebrae/UFs/RJ/Anexos/Sebrae_INFREG_2014_MedioParaiba.pdf.
11. Serés A, Quiñones E, Casaldáliga J, Corretger J, Trias K. Síndrome de Down, de A a Z. Campinas: Saberes; 2011.
12. Brasil. Ministério da Saúde. Diretrizes de atenção às pessoas com síndrome de Down [Internet]. Brasília (DF): Ministério da Saúde; 2013 [acesso em 26 mar. 2019]. Disponível em: https://bvsm.sau.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_pessoa_sindrome_down.pdf.
13. Jett K, Friedman JM. Clinical and genetic aspects of neurofibromatosis 1. *Genet Med.* 2010;12(1):1-11. <https://doi.org/10.1097/GIM.0b013e3181bf15e3>.
14. Sybert VP, McCauley E. Turner's syndrome. *N Engl J Med.* 2004;351(12):1227-38. <https://doi.org/10.1056/NEJMra030360>.
15. Brasil. Ministério da Saúde. Protocolo clínico de síndrome de Turner [Internet]. Brasília, (DF): Ministério da Saúde; 2018 [acesso em 17 abr. 2020]. Disponível em: <https://antigo.sau.gov.br/images/pdf/2018/maio/24/Protocolo-Clinico-e-Diretrizes-Terap--uticas-da-Sindrome-de-Turner.pdf>.
16. Jouhilahti EM, Peltonen S, Heape AM, Peltonen J. The pathoetiology of neurofibromatosis 1. *Am J Pathol.* 2011;178(5):1932-9. <https://doi.org/10.1016/j.ajpath.2010.12.056>.
17. Pina-Neto JM. Aconselhamento genético. *J Pediatr.* 2008;84(4 Supl):20-6. <https://doi.org/10.1590/S0021-75572008000500004>

Como citar este artigo:

Almeida TTS, Dias LAS, Souza CM, Uttagawa CY, Gambarato BC. Perfil clínico e demanda de pacientes de um ambulatório de genética do sul fluminense. *Rev Fac Ciênc Méd Sorocaba.* 2020;22(4):173-7. <https://doi.org/10.23925/1984-4840.2020v22i4a8>



Todo conteúdo desta revista está licenciado em Creative Commons CC By 4.0.