

**INVESTIGAÇÃO DO RETARDO MENTAL E DOENÇAS  
GENÉTICAS A PARTIR DE UM ESTUDO TRANSVERSAL EM  
ESCOLAS DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO**

**A CROSS SECTIONAL STUDY TO INVESTIGATE MENTAL RETARDATION  
AND GENETIC DISORDERS IN SCHOOLS OF RIO DE JANEIRO**

**Juan Clinton Llerena Jr.**

Departamento de Genética Médica/IFF/FIOCRUZ

**Antônio Abílio Santa-Rosa**

Instituto de Biologia - Departamento de Genética, CCS/UFRJ

**Patrícia Correia**

Instituto de Biologia - Departamento de Genética, CCS/UFRJ

**Dafne Horovitz**

Instituto de Medicina Social/UERJ

**Eduardo Jorge Custódio da Silva**

Saúde da Mulher e da Criança/IFF/FIOCRUZ

**Edicléia Fernandes Mascarenhas**

Saúde da Mulher e da Criança/IFF/FIOCRUZ e CERAPD/SUS

**Raquel da Silva**

Departamento de Biologia Celular e Genética/Instituto de Biologia/UERJ

**Luis Camacho**

Departamento de Epidemiologia/ENSP/FIOCRUZ

**Ronir Raggio**

Núcleo de Estudos de Saúde Coletiva/UFRJ

**Resumo**

*De 1994 a 1997, uma equipe médica itinerante em visita a escolas de educação especial no Estado do Rio de Janeiro iniciou uma investigação genética em alunos com retardo mental (RM) com o objetivo de identificar fatores clínicos e epidemiológicos associados a deficiência mental em uma população escolar. 673 alunos foram examinados e suas famílias entrevistadas nas próprias escolas com uma adesão superior a 80%. Foram constatados: maior frequência de indivíduos do sexo masculino (1,5M:1F;  $p < 0,001$ ), história familiar de RM em 25% das famílias entrevistadas, uniões consanguíneas em 5,5% ( $p < 0,01$ ) dos pais e aumento da idade parental ao nascimento, incluindo os alunos com síndrome de Down. Uma frequência maior de partos domiciliares ( $p < 0,00001$ ), especialmente entre os alunos com mais de 20 anos, foi identificada juntamente a uma menor frequência de partos cesarianos no total de alunos (27,6%;  $p < 0,0001$ ) comparado à população geral do Estado do Rio de Janeiro (46,84%). Em cerca de 20,3% dos alunos havia história de internação no berçário logo após o nascimento e convulsão não febril em 19,8% dos examinados. Os alunos com RM foram clinicamente classificados de acordo com uma hipótese etiológica, compreendendo 36,9% como possível causa genética, 21,1% de causa ambiental e 41,9% de causa idiopática. Tais resultados indicam a necessidade de uma revisão das estratégias de planejamento familiar atual, especialmente com relação às gestantes idosas onde o aconselhamento genético e métodos de diagnóstico pré-natal poderiam ser estendidos. Uma revisão das práticas obstétricas ao período pré, peri e pós-parto com o intuito de reduzir as complicações ao recém-nascido e uma real efetivação dos serviços de prevenção terciária voltados para o atendimento do deficiente tornam-se necessários através das recomendações da Coordenação de Atenção a Grupos Especiais pelo Programa de Atenção à Saúde da Pessoa Portadora de Deficiência do Ministério da Saúde (1993).*

**Palavras-Chave**

*Retardo Mental; Desordem Genética.*

Endereço para correspondência: Departamento de Genética Médica, IFF/FIOCRUZ. Av. Rui Barbosa, 716 - Rio de Janeiro/RJ - CEP: 22.250-020.

E-mail: llerena@iff.fiocruz.br

Informe Epidemiológico do SUS 2000; 9(4) : 251 - 262.

**Summary**

*From 1994 to 1997, an itinerant medical research group initiated a genetic screening program in governmental funded schools for the mentally handicapped individuals in the state of Rio de Janeiro, Brazil. In order to identify clinical-epidemiological factors among the mentally retarded students, 673 pupils with mental retardation (MR) were examined and their families interviewed (compliance rate of 80%). A predominance of affected males (1,5M:1F -  $p < 0,001$ ) was observed. Familial history of MR was present in 25% of the interviewed families and 5,5% of the parents were consanguineous ( $p < 0,01$ ). Advanced parental age at birth, including Down syndrome pupils, was observed. A significantly higher frequency of domicile labours ( $p < 0,00001$ ), especially for those over 20 years of age, was reported, and a low prevalence for caesarean sections (27,8%) compared to the general population in the state of Rio de Janeiro (46,84%;  $p < 0,0001$ ) was registered. Furthermore, 20,3% of pupils were hospitalised immediately after birth and 19,8% had a history of non-febrile convulsions. An etiological classification was attempted for each examined individual with the following results: 36,9% genetic, 21,1% acquired and 41,9% idiopathic. Our results point out for the necessity of a review of medical practice essentially towards family planning and especially related to advanced maternal age pregnancies, where genetic counselling and prenatal diagnostic tests could be extended. Perinatal medical supervision should be intensified in order to reduce complications related to labour and effective efforts should be put in practice to implement tertiary prevention for the handicapped individual as recommended by official governmental departments of the Brazilian Ministry of Health (1993).*

**Key Words**

*Mental Retardation; Genetic Disorders.*

## Introdução

O retardo mental (RM) é considerado uma questão de saúde pública pela Organização Pan-Americana da Saúde<sup>1</sup>, desde 1974, solicitando uma ação mais direta por parte dos diversos setores da administração pública. Em uma ampla revisão sobre o assunto, a Organização Mundial da Saúde (OMS) e a Comissão Conjunta Internacional sobre os Aspectos do Retardo Mental<sup>2</sup> reconhecem que pessoas portadoras de RM possuem necessidades especiais que podem ser atendidas através de uma combinação de serviços gerais e especializados. O Ministério da Saúde no Brasil, por meio da Coordenação de Atenção a Grupos Especiais da Secretaria de Assistência à Saúde,<sup>3</sup> reconhecendo as diretrizes propostas pela OMS, recomendam que o planejamento e organização de serviços no Sistema Único de Saúde seja um determinante social para a integração na sociedade, além de ações de detecção precoce, reabilitação e prevenção terciária promovendo a saúde do deficiente.

A prevalência do RM no Brasil é apenas uma estimativa. De acordo com um censo realizado pela Organização das Nações Unidas & Confederação Nacional dos Bispos do Brasil,<sup>4</sup> cerca de 5% da população brasileira (130.000.000 habitantes em 1987) apresentavam algum tipo de RM. Estima-se que 10% da população mundial tenha algum tipo de deficiência, sendo 2-3% de deficientes mentais. Por outro lado, a grande heterogeneidade etiológica do RM, muitas vezes, dificulta o planejamento familiar e aconselhamento genético.<sup>5</sup>

Este trabalho teve como objetivo o estudo das características clínico-epidemiológicas de 673 alunos com RM inseridos em programas governamentais de educação especial sob coordenação das Secretarias de Educação do Estado do Rio de Janeiro e Município de Duque de Caxias (RJ). A partir deste referencial de estudo foram abordadas as principais diretrizes para a formulação de programas

de saúde voltados ao indivíduo com RM utilizando os documentos oficiais da OMS e do Ministério da Saúde do Brasil.

## Metodologia

Em 1994, iniciou-se uma parceria entre o Departamento de Genética Médica do Instituto Fernandes Figueira (FIOCRUZ-RJ) e a antiga Coordenação de Educação Especial da Secretaria de Educação do Estado do Rio de Janeiro com o objetivo de conhecer o perfil clínico-epidemiológico de alunos portadores de RM e seus familiares inseridos no programa governamental de ensino especial sob coordenação dessa Secretaria (CGP/COEE).<sup>6</sup> Em 1996, o Município de Duque de Caxias (RJ) ingressou no projeto. O objetivo inicial da pesquisa foi identificar doenças genéticas entre os alunos com RM inseridos em escolas públicas.

Neste sentido, uma equipe itinerante do Departamento de Genética Médica do Instituto Fernandes Figueira (FIOCRUZ-RJ) realizou visitas semanais a diferentes escolas de educação especial sob coordenação da Secretaria de Educação do Estado do Rio de Janeiro [Niterói (EEEE Alvaro Caetano de Oliveira), Nova Iguaçu (CIEsp), Rio de Janeiro (EEEE Antônio F Lisboa, EEEE Marly Fróes), Duque de Caxias (EE Irineu Marinho), Cabo Frio (CE Miguel Couto, CE 31 de Março)] e da Secretaria de Educação do Município de Duque de Caxias/RJ (Distritos de Duque de Caxias, Campos Elíseos, Imbariê e Xerém). Foram examinados 673 alunos portadores de RM e seus responsáveis foram entrevistados. Dois protocolos clínicos de investigação foram seguidos em cada família: genético e neurológico.<sup>7,8</sup> O grupo de alunos com diagnóstico de RM inseridos nas escolas especiais foi delimitado pelas Coordenadorias de Educação Especial.

As avaliações foram realizadas nas próprias escolas por uma equipe composta por geneticista, neurologista e assistente social. Representantes das secretarias de educação e os professores

***Estima-se que 10% da população mundial tenha algum tipo de deficiência, sendo 2-3% de deficientes mentais. Por outro lado, a grande heterogeneidade etiológica do Retardo Mental, muitas vezes, dificulta o planejamento familiar e aconselhamento genético.<sup>5</sup>***

participaram da avaliação. A avaliação neurológica foi realizada pelo mesmo investigador em todos os casos, consistindo em exame neurológico clássico e do exame neurológico evolutivo (ENE).<sup>9</sup> O questionário genético e o exame morfológico dos pacientes foram realizados por mais de um pesquisador. No entanto, todos tiveram o mesmo treinamento em serviço, supervisionados por um dos pesquisadores e baseados em conceitos e orientações preconizadas por Jones,<sup>10</sup> facilitando, desta forma, a homogeneidade da coleta de informações. A presença de um responsável do aluno foi sempre exigida para autorização do exame e assinatura do termo de consentimento para a pesquisa.

Diante da complexidade de estabelecer diagnósticos etiológicos numa população tão heterogênea quanto a dos deficientes e cientes das limitações existentes nesse tipo de investigação exploratória, descritiva e retrospectiva, a amostra foi classificada em três grandes grupos: genético, ambiental e idiopático. Categorizaram-se como integrante do grupo genético os alunos que apresentavam um conjunto de dismorfias faciais peculiares associadas ou não a outras malformações congênitas, doenças genéticas com diagnóstico baseado em critérios clínicos (síndromes de Down, Williams, Esclerose Tuberosa, entre outras), consangüinidade parental na ausência de associação com fatores ambientais adversos, dois indivíduos do sexo masculino afetados na mesma família, ou dois indivíduos com dismorfias faciais peculiares na mesma família, ou, ainda, apresentando a deficiência em questão em mais de duas gerações. Também foi utilizado, em poucas ocasiões, o relatório médico do aluno com o diagnóstico etiológico definitivo (eg: Síndrome do “miado do gato” - perda segmentar do braço curto do cromossomo 5). No grupo ambiental foi classificado o indivíduo com história patológica pregressa de eventos externos ao conceito, não constitucionais, identificados pelos questionários como,

por exemplo, infecção congênita, exposição a drogas ou agentes abortivos, descolamento prematuro de placenta, prematuridade, asfixia perinatal, tocotraumatismo, meningoencefalites, traumatismo craniano, baixa motivação social, entre outros. No grupo idiopático foram incluídos alunos cujos questionários, anamnese e exame físico não identificaram nenhuma alteração.

As informações clínicas coletadas em campo constituíram um banco de dados e foram analisadas através dos testes estatísticos do Programa *Epitable* e do Programa *Statcalc* inseridos no pacote de programas EPI-INFO 6.0 compreendendo as freqüência simples, intervalos de confiança com os testes t de *Student* e Qui-quadrado. As freqüências foram apresentadas com intervalo de 95% de confiança.

Os dados da população geral brasileira referentes ao sexo, tipo de parto, taxa de gemelaridade, idade materna ao nascimento do aluno e consangüinidade parental foram obtidos a partir de duas fontes: Declaração de Nascido Vivo do Município do Rio de Janeiro fornecida pela Secretaria Municipal de Saúde (96.147 registros de 1994)<sup>11</sup> e duas maternidades do grupo ECLAMC (*Estudio Colaborativo Latino-Americano de Malformaciones Congenitas*)<sup>12,13</sup> em dois períodos distintos (1982 a 1990 e 1988 a 1994) (18.337 registros).

## Resultados e Discussão

A realização da pesquisa clínica nas próprias escolas permitiu alta adesão por parte das famílias, alcançando participação superior a 80% das famílias através da assinatura do termo de consentimento informado.

A idade dos alunos de nossa amostra variou de seis a 71 anos, com um predomínio para a faixa etária dos 11 a 20 anos (56,7%), média  $15 \pm 7,3$  anos e mediana de 14 anos (Tabela 1).

Houve uma maior prevalência do sexo masculino sobre o sexo feminino

**Tabela 1 - Características epidemiológicas, desenvolvimento psicomotor e antecedentes familiares em 673 alunos com retardo mental no Estado do Rio de Janeiro.**

Faixa Etária	6 a 71 anos (média $15 \pm 7,3$ anos; mediana 14,0 anos) 56,7% - 11 a 20 anos
Sexo	1,5M:1F ( $p < 0,001$ )
História familiar de retardo mental	25% 24,4% - irmãos do propósito 5,1% - irmãs do propósito 20,5% - histórico materno 23,0% - histórico paterno
História familiar de malformação congênita	4,5% ( $p < 0,01$ )
Consangüinidade	5,5% ( $p < 0,01$ )
Andar sem apoio	> 24 meses em 35,4%
Primeiras palavras	> 24 meses em 61,7%
Convulsões não-febril	19,8%

(1,5M:1F)( $p < 0,001$ ), replicando dados já conhecidos da literatura para o RM<sup>14</sup> e, possivelmente, indicando a contribuição de genes ligados ao cromossomo X na etiologia do RM. Em nossa pesquisa, esta contribuição pode ser avaliada nos casos familiares de RM (25% das famílias), onde o irmão (24,4%) freqüentemente era o afetado comparado à irmã (5,1%) (Tabela 1). Outro fator relevante no aumento da prevalência do sexo masculino é a maior ocorrência da síndrome de Down no sexo masculino. Em nossa pesquisa, a síndrome de Down foi a causa mais importante de RM no grupo genético (28,1% - Tabela 2). Esta maior prevalência da síndrome de Down no sexo masculino também é corroborada por uma maior mortalidade perinatal no sexo feminino.<sup>15</sup>

O Brasil é caracterizado por populações com diferentes taxas de casamentos consangüíneos, variando de 9% nas Regiões Norte e Nordeste a 0,62% nas Regiões Sul e Sudeste.<sup>14</sup> Se tomarmos por base as estimativas da freqüência de consangüinidade parental obtidas para todo o país como sendo 1,28% (calculada a partir de 2.328 registros de nascimentos hospitalares de recém-nascidos não malformados em sete

maternidades brasileiras),<sup>16</sup> o observado no nosso grupo de alunos torna-se estatisticamente significativo (Yates  $X^2 = 20,14$ ;  $p < 0,01$ ) (Tabela 1). Tais dados poderão indicar um efeito das uniões consangüíneas associado à ocorrência de RM, possivelmente decorrente de genes autossômicos recessivos.

A média das idades materna e paterna ao nascimento na amostra foi de  $28,2 \pm 7,4$  e  $31,0 \pm 8,6$  anos, respectivamente. A comparação com os dados da declaração de nascidos vivos ( $25,24 \pm 0,04$  e  $30,6 \pm 7,7$  anos, respectivamente)<sup>11</sup> indicou um aumento na idade tanto paterna como materna na população de alunos com RM ( $p < 0,001$ ) (Tabela 3). Ao analisarmos separadamente a idade parental para o grupo de alunos constituídos pela síndrome de Down ( $n=70$ ), observa-se um aumento maior da idade parental ao nascimento, especialmente para o grupo das mães dos alunos mais jovens (Tabela 3). Tais resultados reforçam para o efeito da idade parental, especialmente a materna, como fator de risco para a síndrome de Down.<sup>17,18</sup>

Observou-se uma freqüência aumentada de partos domiciliares ( $p < 0,00001$ )<sup>11</sup> na amostra, principalmente

**Tabela 2 - Classificação clínico-etiológica em 673 alunos com retardo mental inseridos em escolas de educação especial no Estado do Rio de Janeiro.**

Genético Nº 249 - 37,0%			Ambiental <sup>1</sup> Nº 142 - 21,1%		
Síndrome	Nº	%	Evento	Nº	%
Down	70	28,1	Asfixia perinatal	70	49,2
História familiar	65	26,1	Social	25	17,6
Dismorfias	45	18,0	Prematuridade	25	17,6
Consangüinidade	35	14,0	Meningite	19	19,3
Ligado ao cromossomo X	08	3,2	Encefalite	09	6,3
Williams	05	2,0	Traumatismo crânio-encefálico	08	5,6
Microcefalia vera	04	1,6	Insulto pré-natal	08	5,6
Pseudohipoparatiroidismo	03	1,2	Infecção pré-natal	07	4,9
Esclerose tuberosa	01	0,4	Parada cardiorrespiratória	06	4,2
Aarskog	01	0,4	Kernicterus	04	2,8
Defeito do tubo neural	01	0,4	Gemelaridade	04	2,8
Rubinstein Taybi	01	0,4	Parto séptico	04	2,8
Bardet Biedel	01	0,4	Afogamento	03	2,1
Cohen	01	0,4	Acidente vascular cerebral	03	2,1
Displasia crânio metafisária	01	0,4	Doença de privação calórica	02	1,4
Smith Lemli Opitz	01	0,4	Ingestão de álcool pré-natal	02	1,4
BBB	01	0,4	Hidrocefalia	02	1,4
Peter-Plus	01	0,4			
Kabuki	01	0,4			
Noonan	01	0,4			
Hipotireoidismo Congênito	01	0,4			
Cri-du chat	01	0,4			

<sup>1</sup> De acordo com informações colhidas.

Observação: 282 alunos (41,9%) foram considerados de causa idiopática.

**Tabela 3 - Distribuição das idades materna e paterna ao nascimento de 673 alunos com retardo mental inseridos em escolas de educação especial no Estado do Rio de Janeiro.**

Idade parental ao nascimento	Faixa Etária dos Alunos			
	6 a 10 anos	10 a 20 anos	> 20 anos	6 a 71 anos (média 15 ± 7,3 anos)
<b>Média da idade materna<sup>1</sup> (faixa etária materna)</b>	29,3 ± 7,6 anos (16 a 49 anos)	27,9 ± 7,5 anos (14 a 50 anos)	28,7 ± 7,4 anos (15 a 52 anos)	28,2 ± 7,4 anos (14 a 52 anos) p<0,001
<b>Média da idade materna na SD</b>	37,1 ± 5,7 anos (28 a 47 anos)	33,9 ± 7,3 anos (18 a 47 anos)	31,4 ± 11,6 anos (19 a 46 anos)	33,7 ± 7,7 anos (18 a 47 anos) p<0,001
<b>Média da idade paterna<sup>2</sup> (faixa etária paterna)</b>	31,4 ± 7,8 anos (15 a 56 anos)	32,1 ± 8,8 anos (14 a 56 anos)	33,3 ± 8,7 anos (17a 60 anos)	31,0 ± 8,6 anos (14 a 68 anos)
<b>Média da idade paterna na SD</b>	36,7 ± 8,3 anos (20 a 48 anos)	36,0 ± 9,3 anos (16 a 56 anos)	36,2 ± 8,6 anos (25 a 46 anos)	36,0 ± 9,2anos (16 a 56 anos) p<0,001

<sup>1</sup> Média da idade materna na população geral 25,24 ± 0,04<sup>11-13</sup>.

<sup>2</sup> Média da idade na população geral 30,6 ± 7,7 anos<sup>11-15</sup>.

SD - Síndrome de Down (n=70).

no grupo de alunos com mais de 20 anos. Esta prática reduziu-se consideravelmente em tempos mais recentes (Tabela 4). Observou-se, também, uma maior tendência a indicação de partos cesáreos no grupo etário mais jovem de alunos, semelhante à encontrada na população geral no Estado do Rio de Janeiro<sup>11</sup> (Tabela 4).

à significância estatística encontrada no estudo para consangüinidade, baixo peso ao nascimento (resultados não mostrados), déficit motor, aquisição tardia da fala, convulsões, alterações comportamentais e presença de uma doença genética que apontavam para a possibilidade de RM moderado a grave nestes alunos.

**Tabela 4 - Tipos de parto e frequência de internação no berçário ao nascimento em alunos com retardo mental inseridos em escolas de educação especial no Estado do Rio de Janeiro.**

Faixa Etária (Nº de alunos)	Tipos de Parto <sup>1</sup> (Nº de alunos)			Internação hospitalar logo após o nascimento
	Normal	Cesáreo	Domiciliar	
<b>6 a 10 anos (168)</b>	66,7% (112)	32,1% (54)	1,2% (2)	18,8%
<b>11 a 20 anos (373)</b>	66,8% (249)	29,0% (108)	4,3% (16)	16,9%
<b>&gt; 20 anos (92)</b>	67,4% (62)	14,1% (13)	18,5% (17)	20,7%
<b>6 a 71 anos (633)<sup>2</sup></b>				
(média 15 + 7,3 anos)	66,8% (423)	27,68% (175)	5,5% (35)	19,8%

<sup>1</sup> Tipos de parto na população geral de acordo com SINASC (1995): normal - 53%; cesáreo - 46,84%; domiciliar - 0,07%.

<sup>2</sup> Em 40 casos não dispomos de informações.

Na grande maioria das entrevistas, a informante principal foi a mãe e a confiabilidade no relato dos eventos pré, peri e pós-natais, muitas vezes ocorridos há muitos anos, teve que ser considerada pelos pesquisadores diante da falta de documentação ou relatórios médicos. Entre as diversas intercorrências descritas pelas famílias, consideramos apenas eventos que não deixavam margens de dúvida quanto a sua veracidade. Nestas circunstâncias, identificou-se em cerca de 20,3% dos alunos examinados uma história pregressa de internação no berçário logo após o nascimento, independentemente da faixa etária dos alunos (Tabela 4).

Uma importante questão a ser abordada neste estudo foi a falta de categorização do grau de RM. Não havia nenhum registro de avaliações psicométricas por parte da equipe escolar como normalmente relatadas em qualquer investigação desta natureza. Portanto, tivemos a impressão de que o grupo de alunos examinados era bastante heterogêneo quanto à gravidade do RM e

O desenho metodológico de estudos clínico-epidemiológicos de caráter descritivo, seccional e retrospectivo não permite, em regras gerais, inferir causas etiológicas. Contudo, como um mero exercício de diagnóstico clínico, realizamos uma classificação do RM em três grupos nosológicos de acordo com um possível agente causal: Genético, Ambiental e Idiopático. Este último grupo foi considerado como não associado a nenhuma doença genética clássica (ou ausência de dismorfias ou recorrência familiar), ou a algum evento e/ou agente detectado nas entrevistas com os responsáveis. Cerca de 37,0% dos alunos foram enquadrados no grupo genético, 21,1% no grupo ambiental e 41,9% dos alunos no grupo idiopático (Tabela 2). Tais resultados são compatíveis com dados da literatura para trabalhos não hospitalares semelhantes ao deste estudo.<sup>19,20</sup> É de se ressaltar que o grupo considerado ambiental apresentou uma maior associação clínica com alterações no exame neurológico.

Uma análise comparativa entre os

resultados obtidos nas escolas sob coordenação da Secretaria Estadual do Rio de Janeiro e a Secretaria Municipal de Duque de Caxias foi realizada e não apontou para diferenças estatísticas para as variáveis analisadas.

A maior disponibilidade de refinadas técnicas laboratoriais na investigação das causas genéticas do RM,<sup>5</sup> vem garantindo a possibilidade de se estabelecerem novos diagnósticos etiológicos. Com a crescente implementação dessas investigações no cotidiano da investigação genética e a delimitação de inúmeras condições genéticas<sup>21</sup>, muitas vezes em descrições isoladas, tem-se ampliado o conhecimento e identificação de novos processos biológicos envolvidos na gênese do RM<sup>22,23,24,25</sup> (Tabela 5). Este avanço tecnológico vem permitindo, inclusive, a criação de modelos animais como referencial de estudo no RM.<sup>26,27</sup>

Um total de 827 doenças associadas ao RM está cadastrado no Catálogo McKusick de Doenças Mendelianas,<sup>21</sup> incluindo as microaberrações cromossômicas e doenças mitocondriais, constituindo um grande acervo de doenças genéticas classificadas em autossômica dominante (#201), autossômica recessiva (#425), ligadas ao

cromossomo X (#135), herança mitocondrial (#6) e entradas mistas (#50).

Duas importantes observações a respeito do RM devem ser consideradas:<sup>2</sup>

1. Embora um número maior de crianças com RM leve e grave tenha sido encontrado nas classes sociais mais baixas, estas tendem a ser as mais desfavorecidas pela falta dos progressos nos cuidados com a saúde, educação e oportunidades de treinamento.
2. A adaptação social de pessoas com retardo mental está fortemente influenciada por fatores históricos, sociais e econômicos, tais como tradição, estrutura familiar, atitudes em relação aos menos capazes, equilíbrio de mão-de-obra e existência ou não de escolarização universal, bem como pelo grau de maturação do indivíduo e a presença de dificuldades crônicas adicionais.

No estudo colaborativo realizado entre OMS e a Comissão Conjunta Internacional sobre Aspectos do Retardo Mental,<sup>2</sup> foram formuladas perguntas básicas a serem respondidas como uma etapa preliminar no planejamento de serviços e formulação de políticas públicas concernentes ao indivíduo com RM. As questões mais pertinentes se

**Tabela 5 - Exemplos de novos mecanismos genéticos associados ao retardo mental.**

Etiologia	Síndrome
Síndrome dos genes contíguos	Langer-Giedion Smith-Magenis CATCH 22
Anomalias cromossômicas crípticas	Aberrações cromossômicas complexas Deleções subteloméricas Haploinsuficiência gênica
Perda do gene XIST	Associado ao cariótipo mos45,X/46,X,r(X)
Impressão genômica	Angelman Prader-Willi
Expansão dos trinucleotídeos	Martin-Bell Distrofia Miotônica Kennedy Ataxias espinocerebelares
Mutações mitocondriais	Leigh NARP



seguem: pode ser feita alguma estimativa do número de pessoas com RM no país? Quantas pessoas com RM estão sendo atendidas pelos serviços existentes (escolas, hospitais e oficinas de trabalho)? Existe alguma informação sobre a demanda de serviços para pessoas que não estão sendo presentemente atendidas? Quantas pessoas com RM estão atualmente sendo atendidas por serviços comuns, disponíveis para outros na comunidade? Quantas pessoas com RM estão sendo cuidadas pelas famílias em casa? Qual é a ajuda disponível para essas famílias? Até que ponto profissionais de saúde locais e outros agentes comunitários estão conscientes das necessidades dos indivíduos com RM e suas famílias, e estão familiarizados com os métodos básicos de assistência? Até que ponto é possível ajudar os indivíduos com RM a obter e manter empregos em nível adequado, através de treinamento e assistência apropriados? O que se sabe das atitudes comunitárias em relação a pessoas com RM? Qual o contato estabelecido com organizações voluntárias e particulares que prestam, ou desejam prestar, serviços a pessoas com RM, com a finalidade de determinar maneiras pelas quais seu trabalho possa ser ajudado e sua experiência, motivação e mão-de-obra aproveitadas?

No documento da Secretaria de Assistência à Saúde do Ministério da Saúde do Brasil denominado *Atenção à Pessoa Portadora de Deficiência no SUS: planejamento e organização de serviços*<sup>3</sup> e sua resolução publicada numa portaria pela Secretaria de Estado de Saúde do Estado do Rio de Janeiro no Diário Oficial em maio/1996 (Resolução nº 1.094/SES/RJ)<sup>28</sup> foram introduzidas as diretrizes para o planejamento e organização de serviços ao portador de deficiência no SUS e nota-se a escassez de informações referentes à maioria das questões acima. Em qualquer nível de organização social e, mais precisamente, para um ajuste orçamentário visando a implantação destes serviços, torna-se

inquestionável e essencial a necessidade de se saber qual a demanda existente (incluindo o número de indivíduos institucionalizados ou em domicílios) para se considerar um avanço na Saúde e Educação.

Existem hoje no Brasil cerca de 33 serviços de Genética Médica distribuídos nas principais cidades urbanas do país [Rio Grande do Sul (4), Santa Catarina (1), Paraná(2), São Paulo (16), Rio de Janeiro (3), Minas Gerais (2), Distrito Federal (1), Alagoas(1), Pernambuco (2), Ceará (1)] e cerca de 35.000 famílias foram atendidas no ano de 1995 visando a orientação genética<sup>29</sup>. A grande maioria dos serviços de Genética Médica está localizada em hospitais universitários e fundações públicas, estando ao alcance da população normalmente por demanda passiva. Seria de fundamental relevância a integração destes centros de assistência e pesquisa em Genética Médica aos Programas Municipais de Saúde e Educação como interlocutores para as estratégias de saúde voltadas para a prevenção das doenças genéticas e patologias clínicas correlatas, especialmente as associadas ao RM, de acordo com as recomendações vigentes.<sup>30</sup>

Em decorrência da maior sobrevivência dos indivíduos portadores de deficiência, de uma maneira geral, haverá, conseqüentemente, um maior contingente de indivíduos alcançando a idade escolar e, por sua vez, a vida adulta, tornando-se um desafio reverter a situação atual com novas práticas de políticas de saúde e de educação, especialmente voltadas para o RM. Da mesma forma, com o aumento da demanda hospitalar associada ao inevitável avanço tecnológico na caracterização das raras patologias congênitas, muitas vezes de caráter crônico, familiar e sem tratamento, justifica-se o empenho na formação de agentes de saúde, pesquisa básica e recursos humanos na área de Genética Médica.

**Quantas pessoas com Retardo Mental estão atualmente sendo atendidas por serviços comuns, disponíveis para outros na comunidade? Quantas pessoas com Retardo Mental estão sendo cuidadas pelas famílias em casa? Qual é a ajuda disponível para essas famílias?**

Este trabalho investigou fatores epidemiológicos associados ao RM em uma população de alunos inseridos em programas governamentais de educação especial no Estado do Rio de Janeiro. Os resultados obtidos ressaltam a necessidade de uma revisão dos programas de planejamento familiar, especialmente para as gestantes acima dos 35 anos, onde o aconselhamento genético e esclarecimento dos métodos de diagnóstico pré-natal, sejam estes os indiretos (translucência nucal, teste triplo sérico) ou os invasivos (biópsia do vilocorial, amniocentese, cordocentese), devam ser considerados; evidenciou, também, uma alta frequência de intercorrências perinatais associadas possivelmente ao parto alertando para a necessidade e disponibilidade de um acompanhamento obstétrico mais propedêutico no curso do trabalho do parto; identificou-se também uma frequência relevante de alunos considerados de causa idiopática, justificando a necessidade de um apoio técnico-científico especializado na investigação etiológica do RM; e, finalmente, apontou para a necessidade de uma real efetivação dos programas de atenção à saúde, seja ela primária (*Prevencion Primaria de los Defectos Congénitos*)<sup>18</sup> ou terciária (*Atenção à Pessoa Portadora de Deficiência no SUS: planejamento e organização de serviços*)<sup>3</sup> como forma de garantir uma medicina preventiva e, em consequência, redução do ônus ao indivíduo, família e a sociedade em geral atribuído às doenças genéticas e patologias clínicas correlatas, entre elas o RM.

#### Referências bibliográficas

1. Organização Pan-Americana da Saúde - OPAS. Publicacion Cientifica nº 293, 1974.
2. Organização Mundial da Saúde. Retardamento mental: enfrentando o desafio. Washington DC; 1986. Publicacion NPNSP/86/58.
3. Ministério da Saúde. Secretaria de Assistência a Saúde. Coordenação de Atenção a Grupos Especiais. Programa de Atenção à Saúde da Pessoa Portadora de Deficiência. Atenção à Pessoa Portadora de Deficiência no Sistema Único de Saúde: planejamento e organização de serviços. Brasília; 1993.
4. Organização das Nações Unidas e Confederação Nacional dos Bispos no Brasil - ONU e CNBB. Coordenadoria de Educação Especial do Estado do Rio de Janeiro, 1994.
5. Llerena Jr JC, Cabral de Almeida JC. Cytogenetic and molecular contributions to the study of mental retardation. *Genetics and Molecular Biology* 1998; 21(2): 273-279.
6. Secretaria de Educação do Estado do Rio de Janeiro. Coordenadoria Geral Pedagógica. Coordenadoria de Educação Especial. Educação Especial, Síndromes Genéticas e Deficiência Mental. Rio de Janeiro, 1994.
7. Silva RB. Estudo clínico e epidemiológico de alunos inseridos em um programa governamental de educação especial portadores de retardo mental [tese de Mestrado]. Rio de Janeiro (RJ): Instituto Fernandes Figueira/FIOCRUZ; 1996.
8. Silva EJC. A Educação Especial como Referencial de Estudo das Múltiplas Deficiências: Considerações Epidemiológicas e Neurológicas [Tese de Mestrado]. Rio de Janeiro (RJ): Departamento de Clínica Médica / Neurologia, Hospital Universitário Clementino Fraga, UFRJ; 1997.
9. Victor M, Adams RD. Principles of Neurology. 4 ed. São Paulo: McGraw-Hill; 1989. p. 3-10.
10. Jones KL. Smith's recognizable patterns of human malformation. 4th ed. Philadelphia: WB Saunders Company; 1988.
11. Fundação Nacional de Saúde. SINASC: Sistema de Informação sobre Nascidos Vivos. Brasília; 1995.

12. Castilla EE, Orioli IM. El estudio colaborativo latino americano de malformaciones congénitas: ECLAMC / MONITOR. *Interciência* 1983; 8(5) : 271-278.
13. Castilla EE, Orioli IM, Lopez Camelo JS. On monitoring the multiply malformed infant I: case finding, case recording and data handling in a Latin America Program. *American Journal of Medical Genetics* 1985; 22 : 717-725.
14. Stein Z, Belmont L, Durkin M. Mild mental retardation and severe mental retardation. Compared experience in eight less developed countries. *Upsala Journal of Medical Science Suppl* 1987; 44 : 89-96.
15. Castilla E, Rittler M, Dutra MG, Lopez-Camelo JS, Campaña H, Paz JE, Orioli I. ECLAMC-Downsurv Group. Survival of children with Down syndrome in South America. *American Journal of Medical Genetics* 1998; 79:108-111.
16. Orioli IM, Castilla EE, Carvalho WP. Inbreeding in a South-American newborn series. *Acta Anthropology* 1982; 6(1) : 45-55.
17. Castilla E, Lopez-Camelo JS, Paz J. Atlas Geográfico de las malformaciones congénitas en sudamérica. Rio de Janeiro: Ed. FIOCRUZ; 1995.
18. Castilla E, Lopez-Camelo JS, Paz J, Orioli I. Prevención primaria de los defectos congénitos. Rio de Janeiro: Ed. FIOCRUZ; 1996.
19. McLaren J, Bryson SE. Review of recent epidemiological studies of mental retardation: prevalence, associated disorders and etiology. *American Journal of Mental Retardation* 1987; 92(3) : 243-254.
20. Temtamy AS, Kandil MR, Demerdash AM, Hassan WA, Meguid NA, Afifi HH. An epidemiological/genetic study of mental subnormality in Assuit Governate, Egypt. *Clinical Genetics* 1994; 46:347-351.
21. OMIM. Online Mendelian Inheritance in Man, OMIM (TM). Center for Medical Genetics, Johns Hopkins University (Baltimore, MD) and National Center for Biotechnology Information, National Library of Medicine (Bethesda,MD); 1998. Disponível na Internet: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/OMIM>>
22. Knight SJL, Flint J. Perfect endings: a review of subtelomeric probes and their use in clinical diagnosis. *Journal of Medical Genetics* 2000; 37 : 401-409.
23. Migeon BR, Luo S, Jani M, Jeppesen P. The severe phenotype of females with tiny ring X chromosomes is associated with inability of these chromosomes to undergo X inactivation. *American Journal of Human Genetics* 1994; 565 : 497-504.
24. Glenn CC, Driscoll DJ, Yang TP, Nicholls RD. Genomic imprinting: potential function and mechanisms revealed by the Prader-Willi and Angelman syndromes. *Molecular Human Reproduction* 1997; 3(4) : 321-332.
25. Mandel J-L. Breaking the rule of three. *Nature* 1997; 386 : 767-769.
26. Reeves RH, Irving NG, Moran TH. A mouse model for Down syndrome exhibits learning and behaviour deficits. *Nature Genetics* 1995; 11 : 177-184.
27. Aalfs CM, Fantes JA, Wenninger-Prick LJJM. Tandem duplication of 11p12-p13 in a child with borderline development delay and eye abnormalities: dose effect of the PAX6 gene product? *American Journal of Medical Genetics* 1997; 73 : 267-271.
28. Secretaria de Estado da Saúde do Rio de Janeiro. Resolução nº 1094. Sobre o quê?. *Diário Oficial do Rio de Janeiro em Maio/1996*.
29. Brunoni D. Estado atual do desenvolvimento dos serviços de genética médica no Brasil. *Brazilian Journal of Genetics* 1997; Suplemento 20(1) : 11-23.

30. Penchaszadeh VB, Christianson AL, Giuliani R, Boulyjenkov V, Katz M. Services for the prevention and management of genetic disorders and birth defects in developing countries. *Community Genetics* 1999; 2 : 196-201.