

**FORTALECENDO O SUS COM DIAGNÓSTICO GENÉTICO: A EXPERIÊNCIA DO PIAUÍ
NO MAPEAMENTO DAS ANOMALIAS CROMOSSÔMICAS AO LONGO DE QUATRO
ANOS**

**STRENGTHENING THE SUS WITH GENETIC DIAGNOSIS: PIAUÍ'S EXPERIENCE IN
MAPPING CHROMOSOMAL ABNORMALIES OVER FOUR YEARS**

**FORTALECIENDO EL SUS CON EL DIAGNÓSTICO GENÉTICO: LA EXPERIENCIA DE
PIAUÍ EN EL MAPEO DE ANORMALIDADES CROMOSÓMICAS DURANTE CUATRO
AÑOS**

 <https://doi.org/10.56238/arev7n7-314>

Data de submissão: 24/06/2025

Data de publicação: 24/07/2025

Rodrigo Neves Dantas

Graduando em Medicina

Instituição: Faculdade de Ciências da Saúde Pitágoras de Codó

Endereço: Maranhão, Brasil

E-mail: rodrigondantass@gmail.com

Ana Vitória Dias Ribeiro Gonçalves

Graduanda em Medicina

Instituição: Faculdade de Ciências da Saúde Pitágoras de Codó

Endereço: Maranhão, Brasil

E-mail: portfolioanavidias@gmail.com

Ian Jhemes Oliveira Sousa

Doutor em Biotecnologia

Instituição: Faculdade de Ciências da Saúde Pitágoras de Codó

Endereço: Maranhão, Brasil

E-mail: ianjhemes@ufpi.edu.br

Gisele Martins do Nascimento

Especialista em Saúde Mental

Instituição: Faculdade de Ciências da Saúde Pitágoras de Codó

Endereço: Maranhão, Brasil

E-mail: giselensa@hotmail.com

Renato Fernandes da Costa

Graduando em Ciências Biológicas

Instituição: Universidade Federal do Piauí (UFPI)

Endereço: Piauí, Brasil

E-mail: renatocostha345@gmail.com

Adalberto Socorro da Silva

Doutor em Imunologia
Instituição: Universidade Federal do Piauí (UFPI)
Endereço: Piauí, Brasil
E-mail: adalbertosocorro@gmail.com

Semiramis Jamil Hadad do Monte

Doutora em Medicina (Nefrologia)
Instituição: Universidade Federal do Piauí (UFPI)
Endereço: Piauí, Brasil
E-mail: libufpi@gmail.com

Ester Miranda Pereira

Doutora em Biotecnologia
Instituição: Faculdade de Ciências da Saúde Pitágoras de Codó
Endereço: Maranhão, Brasil
E-mail: estermperreira@ufpi.edu.br

RESUMO

INTRODUÇÃO: As alterações cromossômicas são responsáveis por diversas anomalias e distúrbios de saúde, sendo essencial a identificação precoce para orientação clínica e aconselhamento genético. O cariótipo por bandeamento G é a principal técnica usada para detectar essas alterações. **OBJETIVO:** Descrever o perfil clínico, epidemiológico e citogenético dos pacientes submetidos à análise cariotípica no LIB-UFPI durante os quatro primeiros anos de funcionamento do serviço (2020–2023). **METODOLOGIA:** Trata-se de um estudo observacional, descritivo e retrospectivo com análise de exames citogenéticos convencionais realizados no LIB-UFPI. Foram avaliadas variáveis como idade, sexo, especialidade solicitante e resultados cariotípicos. Os dados foram analisados estatisticamente por frequências absolutas e relativas. **RESULTADOS** No período, foram realizados 444 exames, com crescimento expressivo superior a 1500% da demanda. Observou-se diversificação dos perfis clínicos atendidos, com destaque para recém-nascidos com suspeita de trissomias, crianças com atraso no neurodesenvolvimento, adolescentes com características de síndrome de Turner e adultos em investigação de infertilidade ou neoplasias hematológicas. **DISCUSSÃO:** A análise dos dados evidencia o impacto da descentralização da genética laboratorial no estado do Piauí. A implantação do setor de citogenética do LIB-UFPI ampliou o acesso ao diagnóstico precoce de síndromes cromossômicas. O serviço se consolidou como ferramenta estratégica de apoio multiprofissional, promovendo a equidade no cuidado e contribuindo para a efetivação da Política Nacional de Doenças Raras. **CONCLUSÃO:** O estudo do cariótipo demonstrou-se eficaz como exame inicial para diversas condições genéticas, com impacto que vai além do diagnóstico, promovendo inclusão social e garantia de direitos. Em um cenário de desigualdades estruturais, o fortalecimento da genética laboratorial pública se mostra essencial, e o presente estudo reforça a importância de ampliar investimentos em tecnologias complementares e formação especializada para assegurar o cuidado integral às pessoas com doenças raras.

Palavras-chave: Anomalia Congênita. Cariótipo. Genética Médica. Síndromes Cromossômicas.

ABSTRACT

INTRODUCTION: Chromosomal alterations are responsible for various anomalies and health disorders, and early identification is essential for clinical guidance and genetic counseling. G-banding karyotyping is the primary technique used to detect these alterations. **OBJECTIVE:** To describe the

clinical, epidemiological, and cytogenetic profile of patients undergoing karyotypic analysis at LIB-UFPI during the first four years of operation (2020–2023). **METHODOLOGY:** This is an observational, descriptive, and retrospective study analyzing conventional cytogenetic tests performed at LIB-UFPI. Variables such as age, sex, requesting specialty, and karyotypic results were evaluated. Data were statistically analyzed using absolute and relative frequencies. **RESULTS:** During the period, 444 tests were performed, representing a significant increase of over 1500% in demand. A diverse range of clinical profiles was observed, with emphasis on newborns with suspected trisomies, children with neurodevelopmental delays, adolescents with characteristics of Turner syndrome, and adults undergoing investigation of infertility or hematologic malignancies. **DISCUSSION:** Data analysis highlights the impact of the decentralization of laboratory genetics in the state of Piauí. The implementation of the cytogenetics department at LIB-UFPI expanded access to early diagnosis of chromosomal syndromes. The service has established itself as a strategic tool for multidisciplinary support, promoting equity in care and contributing to the implementation of the National Policy on Rare Diseases. **CONCLUSION:** Karyotyping has proven effective as an initial test for various genetic conditions, with an impact that goes beyond diagnosis, promoting social inclusion and guaranteeing rights. In a context of structural inequalities, strengthening public laboratory genetics is essential, and this study reinforces the importance of increasing investment in complementary technologies and specialized training to ensure comprehensive care for people with rare diseases.

Keywords: Congenital Anomaly. Karyotype. Medical Genetics. Chromosomal Syndromes.

RESUMEN

INTRODUCCIÓN: Las alteraciones cromosómicas son responsables de diversas anomalías y trastornos de la salud, y su identificación temprana es esencial para la orientación clínica y el asesoramiento genético. El cariotipo de bandas G es la principal técnica utilizada para detectar estas alteraciones. **OBJETIVO:** Describir el perfil clínico, epidemiológico y citogenético de los pacientes sometidos a análisis cariotípico en el LIB-UFPI durante los primeros cuatro años de funcionamiento (2020-2023). **METODOLOGÍA:** Este es un estudio observacional, descriptivo y retrospectivo que analiza las pruebas citogenéticas convencionales realizadas en el LIB-UFPI. Se evaluaron variables como edad, sexo, especialidad solicitante y resultados cariotípicos. Los datos se analizaron estadísticamente utilizando frecuencias absolutas y relativas. **RESULTADOS:** Durante el período, se realizaron 444 pruebas, lo que representa un aumento significativo de más del 1500% en la demanda. Se observó una amplia gama de perfiles clínicos, con énfasis en recién nacidos con sospecha de trisomías, niños con retrasos en el neurodesarrollo, adolescentes con características del síndrome de Turner y adultos sometidos a investigación por infertilidad o neoplasias hematológicas. **DISCUSIÓN:** El análisis de datos destaca el impacto de la descentralización del laboratorio de genética en el estado de Piauí. La implementación del departamento de citogenética en la LIB-UFPI amplió el acceso al diagnóstico precoz de síndromes cromosómicos. El servicio se ha consolidado como una herramienta estratégica para el apoyo multidisciplinario, promoviendo la equidad en la atención y contribuyendo a la implementación de la Política Nacional de Enfermedades Raras. **CONCLUSIÓN:** El cariotipo ha demostrado ser eficaz como prueba inicial para diversas enfermedades genéticas, con un impacto que va más allá del diagnóstico, promoviendo la inclusión social y garantizando los derechos. En un contexto de desigualdades estructurales, es fundamental fortalecer el laboratorio público de genética, y este estudio refuerza la importancia de aumentar la inversión en tecnologías complementarias y formación especializada para garantizar la atención integral a las personas con enfermedades raras.

Palabras clave: Anomalia Congénita. Cariotipo. Genética Médica. Síndromes Cromosómicos.

1 INTRODUÇÃO

As alterações cromossômicas representam uma importante causa de anomalias congênitas, deficiência intelectual, distúrbios do desenvolvimento sexual, infertilidade conjugal e perdas gestacionais recorrentes. A identificação precisa dessas alterações, sobretudo nos primeiros anos de vida, é essencial para orientar condutas clínicas, definir prognósticos e subsidiar o aconselhamento genético familiar. Entre os exames disponíveis, o cariótipo por bandeamento G permanece como a principal técnica de triagem citogenética convencional, capaz de identificar alterações numéricas e grandes rearranjos estruturais dos cromossomos (Mendes *et al.*, 2018; Verma, 2021).

Apesar de estar incorporado à Tabela de Procedimentos do Sistema Único de Saúde (SUS), o acesso ao exame de cariótipo no Brasil ainda é limitado e concentrado em grandes centros urbanos. A falta de laboratórios públicos habilitados, a escassez de profissionais especializados em genética médica e a ausência de fluxos bem definidos para o encaminhamento de casos suspeitos dificultam a implementação das diretrizes previstas nas políticas públicas, como a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (Portaria GM/MS nº 199/2014) e a Política Nacional de Genética Clínica (Brasil, 2014; Brasil, 2022).

A ausência de diagnóstico precoce e preciso compromete não apenas o cuidado ao paciente, mas também a possibilidade de intervenções reprodutivas, terapêuticas e psicossociais adequadas às famílias. Em muitos casos, o cariótipo é o primeiro exame que permite à família compreender a origem de um conjunto de sinais clínicos, o que reduz a angústia gerada pela incerteza diagnóstica e possibilita a construção de um plano terapêutico individualizado e intersetorial (Groft; Posada de la Paz, 2017).

A fundação de um setor de genética médica com capacidade para realizar análises citogenéticas representa, portanto, um passo decisivo para garantir a equidade no acesso ao diagnóstico. Em regiões historicamente excluídas da assistência genética, como o Nordeste brasileiro, a presença de um laboratório público capaz de atender à demanda do SUS se torna ainda mais estratégica. No estado do Piauí, por exemplo, até 2019 não havia disponibilidade local para realização de cariótipos pelo sistema público, obrigando famílias a recorrerem a serviços privados ou a centros de outros estados, muitas vezes sem condições financeiras ou logísticas para isso.

A implantação do setor de citogenética no Laboratório de Imunogenética e Biologia Molecular da Universidade Federal do Piauí (LIB-UFPI), em 2019, representou uma iniciativa pioneira para ampliar o acesso da população à genética clínica e laboratorial. A partir dessa implantação, tornou-se possível não apenas atender pacientes encaminhados pelo SUS de todo o estado, mas também capacitar profissionais da rede básica, estruturar protocolos de triagem e integrar o diagnóstico genético ao cuidado multiprofissional.

Este estudo tem como objetivo descrever o perfil clínico, epidemiológico e citogenético dos pacientes submetidos à análise cariotípica no LIB-UFPI durante os quatro primeiros anos de funcionamento do serviço (2020–2023), discutindo os padrões identificados, a distribuição por especialidade e faixa etária, e os desafios para a consolidação da atenção genética no SUS no contexto nordestino.

2 METODOLOGIA

Trata-se de um estudo observacional, descritivo e retrospectivo, baseado na análise dos exames citogenéticos realizados no Laboratório de Imunogenética e Biologia Molecular (LIB) da Universidade Federal do Piauí (UFPI) entre janeiro de 2019 e dezembro de 2023. Foram incluídos todos os pacientes cujas amostras biológicas (sangue periférico com heparina) foram encaminhadas ao setor de citogenética para realização de cariótipo convencional, mediante solicitação médica devidamente registrada.

As variáveis analisadas incluíram: sexo, idade no momento do exame, município de origem, especialidade do médico solicitante, suspeita clínica registrada na ficha de encaminhamento e resultado do exame citogenético. A idade foi calculada com base na data de nascimento e na data da coleta da amostra. Para análise de perfil etário, os pacientes foram agrupados em faixas etárias predefinidas. Os resultados citogenéticos foram categorizados em normais e alterados, e as alterações cromossômicas foram classificadas segundo os padrões internacionais estabelecidos pela International System for Human Cytogenomic Nomenclature (ISCN).

Os dados foram organizados em planilhas do Microsoft Excel® e analisados de forma descritiva, com cálculo de frequências absolutas e relativas. Para a apresentação dos resultados, foram utilizados gráficos e tabelas construídos com base na distribuição das variáveis clínicas e laboratoriais.

Este estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Federal do Piauí (CEP/UFPI), sob o número de Certificado de Apresentação para Apreciação Ética (81637624.7.0000.5214), em conformidade com as diretrizes da Resolução nº 466/2012 do Conselho Nacional de Saúde.

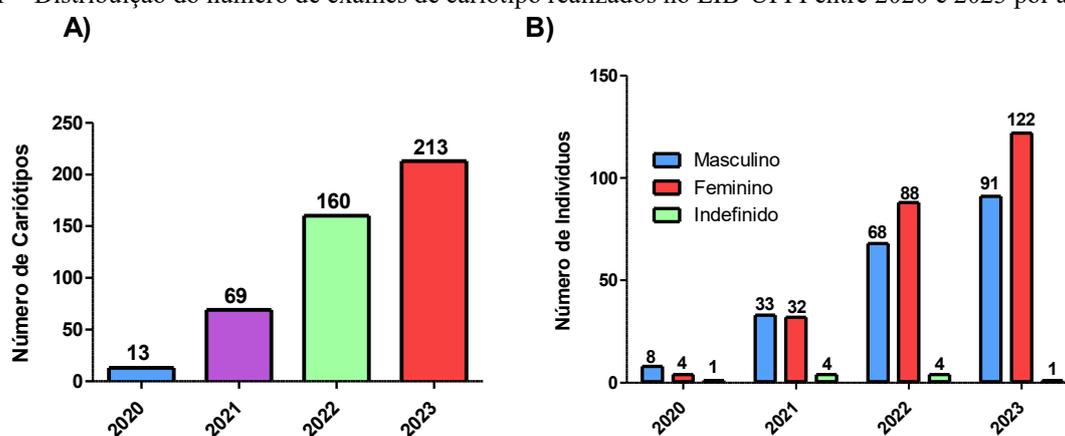
3 RESULTADOS

A implantação do setor de cariótipo no LIB-UFPI teve início em 2019, originalmente como um projeto de pesquisa voltado à padronização de técnicas citogenéticas e ao fortalecimento da capacidade diagnóstica da instituição. A partir de 2020, o setor foi oficialmente credenciado como serviço de apoio

diagnóstico, passando a atender pacientes encaminhados pelo Sistema Único de Saúde (SUS) com suspeitas de síndromes genéticas, distúrbios do desenvolvimento sexual e alterações reprodutivas.

Essa transição de um projeto acadêmico para um serviço assistencial estruturado marcou um ponto de inflexão no acesso à genética clínica no estado, onde, até então, inexistia qualquer laboratório público com capacidade para realizar análises cariotípicas rotineiras. Durante o período de 2020 a 2023, observou-se um crescimento expressivo e sustentado na realização de exames de cariótipo, evidenciando a superação de uma importante lacuna assistencial no campo da genética médica no Piauí. No primeiro ano de funcionamento como serviço, foram processados apenas 13 exames. Esse número evoluiu progressivamente, alcançando 69 exames em 2021, 160 em 2022 e 213 em 2023, representando um aumento acumulado superior a 1500% no quadriênio (Figura 1, painel A). Essa expansão não se deve a um aumento súbito na prevalência de alterações genéticas na população, mas sim à existência de uma demanda reprimida, até então não absorvida pela rede pública de saúde. A criação do setor de citogenética no LIB-UFPI preencheu essa lacuna histórica, permitindo o acesso da população piauiense — especialmente crianças e adolescentes do interior — a um exame fundamental para a elucidação de quadros clínicos sindrômicos, distúrbios do desenvolvimento e infertilidade.

Figura 01 – Distribuição do número de exames de cariótipo realizados no LIB-UFPI entre 2020 e 2023 por ano e sexo.



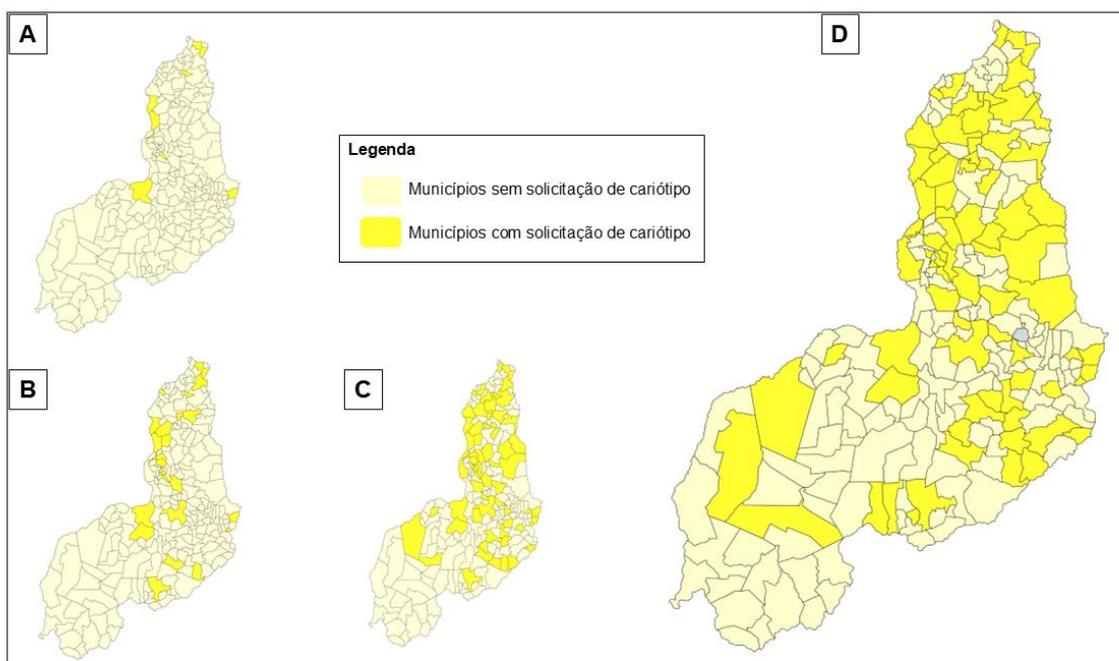
Legenda: Evolução do número de exames de cariótipos realizados (A) e distribuição por sexo (B).

Fonte: Autoria Própria.

Além do aumento quantitativo de exames realizados, observou-se também uma ampliação territorial significativa no acesso ao diagnóstico citogenético. Entre os anos de 2020 e 2023, houve um crescimento expressivo no número de municípios piauienses que passaram a encaminhar amostras para o LIB-UFPI, evidenciando o processo de consolidação do setor como referência estadual em genética médica. Em 2020, apenas sete municípios haviam solicitado exames de cariótipo. Esse número aumentou para 24 em 2021, 66 em 2022 e, finalmente, 75 em 2023 — o que representa mais de 33%

do total de cidades do estado (Figura 2). Esse crescimento progressivo reflete não apenas a ampliação da oferta do serviço, mas também o fortalecimento da articulação com a atenção primária, a capacitação de profissionais de saúde e o reconhecimento, por parte dos gestores e clínicos, da importância do diagnóstico citogenético na condução de casos com suspeita de síndromes genéticas.

Figura 2 – Distribuição geográfica dos pacientes que realizaram o exame de cariótipo no LIB-UFPI entre os anos de 2020 a 2023



Fonte: Autoria Própria

Contudo, apesar dos avanços, os dados também apontam para a permanência de desigualdades no acesso, sobretudo em regiões mais distantes dos polos de saúde. Isso reforça a necessidade de estratégias contínuas de sensibilização, educação permanente e articulação interinstitucional para que mais municípios se integrem à rede de encaminhamento, promovendo uma assistência genética verdadeiramente equânime, resolutiva e alinhada aos princípios da universalidade e integralidade do SUS.

Paralelamente à expansão territorial, a análise da distribuição dos exames por sexo revela uma mudança qualitativa importante no perfil dos pacientes atendidos (Figura 1, painel B). Nos dois primeiros anos do serviço (2020 e 2021), os exames foram majoritariamente realizados em indivíduos do sexo masculino. Essa predominância inicial pode refletir a priorização do encaminhamento de meninos com atraso global do desenvolvimento ou sinais comportamentais sugestivos de distúrbios do espectro autista, frequentemente associados a microdeleções submicroscópicas ou alterações

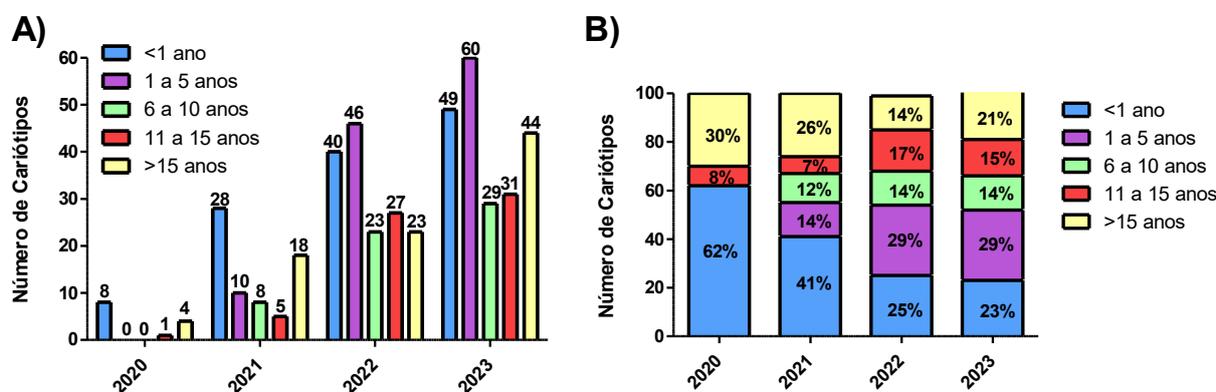
cromossômicas balanceadas (MANIKK *et al.*, 2012; RIBEIRO *et al.*, 2017). No entanto, a partir de 2022, observa-se uma inversão desse padrão, com crescente predomínio de pacientes do sexo feminino — em 2023, foram 122 meninas examinadas, contra 91 meninos. Essa mudança está diretamente relacionada ao fortalecimento do fluxo de encaminhamento por endocrinologistas pediátricos, especialmente para a investigação de causas genéticas de baixa estatura, sendo a principal delas a síndrome de Turner. Esse movimento reflete uma evolução na vigilância clínica, com maior reconhecimento da necessidade de triagem genética em meninas com atraso puberal ou falha de crescimento, conforme recomendado em diretrizes nacionais e internacionais (SBEM, 2021; ZIN *et al.*, 2019).

Outro dado relevante refere-se aos pacientes com sexo indefinido registrado nas fichas de solicitação, observados ao longo do período estudado. Esses casos, ainda que numericamente minoritários, sugerem suspeitas clínicas de variações do desenvolvimento sexual (DDS), como disgenesias gonadais, ambiguidade genital ou síndromes intersexo. As DDS envolvem alterações congênitas do desenvolvimento dos cromossomos, gônadas ou genitália, e demandam avaliação precoce para definição do sexo, aconselhamento familiar e orientação terapêutica adequada (COGAN *et al.*, 2020; BRASIL, 2014). O exame de cariótipo continua sendo uma ferramenta indispensável para o diagnóstico diferencial inicial nesses contextos, permitindo a identificação de aneuploidias sexuais, mosaicos ou translocações associadas a alterações fenotípicas complexas. Em estados como o Piauí, onde a oferta de genética médica ainda é incipiente e a presença de geneticistas clínicos é extremamente limitada, a possibilidade de realizar esse exame de forma gratuita e com suporte técnico especializado representa um avanço concreto para a garantia de direitos fundamentais, como o acesso ao diagnóstico, ao nome e à identidade de gênero desde a infância (OLIVEIRA *et al.*, 2023). A descentralização da genética laboratorial através do setor de citogenética do LIB-UFPI, portanto, não apenas ampliou a capacidade de investigação clínica, mas também atuou na promoção da equidade no SUS, reduzindo deslocamentos e tempos de espera para pacientes com condições raras e sensíveis do ponto de vista psicossocial e ético.

A distribuição dos exames de cariótipo por faixa etária ao longo do período de 2020 a 2023 revela não apenas a expansão do serviço de citogenética, mas também a diversificação progressiva dos perfis clínicos atendidos (Figura 3). Logo após a credencialização do setor como serviço diagnóstico, em 2020, observa-se um predomínio de exames realizados em recém-nascidos com menos de um ano de vida, que representaram 62% do total de casos naquele ano (painel B). Essa proporção se justifica pela alta frequência de suspeitas de síndromes cromossômicas detectadas já no período neonatal, principalmente trissomias autossômicas como síndrome de Down (T21), Edwards (T18) e Patau (T13).

A síndrome de Down continua sendo a aneuploidia mais prevalente em nascidos vivos no Brasil, com incidência estimada entre 1:600 e 1:800, e é frequentemente associada a dismorfismos faciais, cardiopatias congênitas e hipotonia neonatal (SBP, 2020). A possibilidade de realizar o cariótipo ainda nos primeiros meses de vida permitiu que essas crianças fossem incluídas mais rapidamente em protocolos clínicos e programas de intervenção precoce, reduzindo desigualdades no acesso ao cuidado especializado.

Figura 03 – Distribuição do número de exames de cariótipo realizados no LIB-UFPI entre 2020 e 2023 por faixa etária.



Legenda: Distribuição do número absoluto (A) e percentual (B) de cariótipos por faixa etária.

Fonte: Autoria Própria

Nos anos subsequentes, com o fortalecimento da divulgação do serviço e a ampliação do conhecimento entre os profissionais da rede básica, observou-se um aumento expressivo no número de exames solicitados para crianças com idade entre 1 e 5 anos. Em 2023, essa faixa etária passou a representar 29% dos casos analisados (Figura 3, painel B), com destaque para a presença de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor como principal indicação clínica. Nesses casos, o exame de cariótipo é frequentemente solicitado como primeira linha de investigação genética, sobretudo na ausência de marcadores fenotípicos específicos. Embora o cariótipo convencional tenha limitação na detecção de microdeleções e rearranjos submicroscópicos, estudos apontam que ele ainda é útil na triagem de alterações visíveis em até 10% dos casos com deficiência intelectual e dismorfismo (RIBEIRO et al., 2017; MANNIK et al., 2012). Nos casos com cariótipo normal, o aprofundamento diagnóstico por meio de técnicas como a hibridização genômica comparativa (array-CGH) torna-se fundamental, evidenciando a necessidade de investimentos contínuos na ampliação da capacidade técnica dos laboratórios públicos.

A análise dos exames nas faixas de 6 a 10 e 11 a 15 anos (Figura 3, painel A) revelou uma tendência clínica distinta: em ambos os grupos, predominam os encaminhamentos para exclusão de síndrome de Turner em meninas com baixa estatura e puberdade atrasada. Em 2023, foram 29 exames

realizados em crianças entre 6 e 10 anos e 31 em adolescentes de 11 a 15 anos. A síndrome de Turner, causada pela perda total ou parcial do cromossomo X, pode apresentar-se com sinais clínicos sutis e é frequentemente subdiagnosticada. O reconhecimento precoce dessa condição possibilita intervenções essenciais, como a introdução do hormônio de crescimento e o acompanhamento multidisciplinar para prevenção de complicações cardiovasculares e metabólicas (ZIN *et al.*, 2019). A atuação conjunta entre pediatras, endocrinologistas e o setor de citogenética no LIB-UFPI tem permitido uma resposta mais eficaz a essas demandas, especialmente em regiões onde antes não havia acesso local a esse tipo de investigação.

Por fim, os pacientes com mais de 15 anos corresponderam a uma fração crescente ao longo do período, atingindo 21% em 2023 (Figura 3, painel B). Nessa faixa etária, os exames foram majoritariamente motivados por dois grandes grupos de indicação: casais em investigação de infertilidade e adultos com suspeita de neoplasias hematológicas. No contexto reprodutivo, o cariótipo é utilizado para detectar alterações cromossômicas balanceadas ou aneuploidias dos cromossomos sexuais que possam justificar abortos recorrentes, azoospermia ou falhas de implantação embrionária (BISWAS *et al.*, 2017). Já em pacientes com suspeita de síndromes mieloproliferativas, como leucemia mieloide crônica (LMC), o exame é frequentemente solicitado como parte da investigação inicial, sendo complementado por técnicas como PCR e FISH, que permitem a detecção de rearranjos específicos como o cromossomo Filadélfia (MCCURDY *et al.*, 2018). A crescente presença desses pacientes adultos na rotina do setor reafirma a importância do serviço não apenas para a pediatria, mas também para a oncogenética e a medicina reprodutiva.

Esses achados reforçam o impacto da implantação do setor de citogenética na democratização do acesso ao diagnóstico genético no estado do Piauí. Eles também evidenciam a urgência da incorporação progressiva de tecnologias genômicas de maior resolução, de forma a complementar o cariótipo e garantir a continuidade diagnóstica nos casos mais complexos, conforme preconizado pela Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras.

A análise das especialidades médicas responsáveis pelas solicitações de exames de cariótipo entre 2020 e 2023 demonstra a consolidação progressiva do setor de citogenética como suporte diagnóstico para diferentes áreas clínicas, com destaque absoluto para a pediatria (Tabela 01). Os pediatras foram responsáveis por 271 dos exames solicitados nesse período, representando a principal porta de entrada para o diagnóstico de doenças genéticas na infância. Este dado reflete a centralidade do pediatra na vigilância do crescimento e desenvolvimento infantil, sendo geralmente o primeiro profissional a identificar sinais de alerta para síndromes genéticas, como dismorfismos, atrasos neuropsicomotores e malformações congênitas múltiplas (CARVALHO *et al.*, 2021). O aumento

exponencial de exames solicitados por essa especialidade, especialmente a partir de 2022, acompanha a ampliação da oferta do exame pelo SUS e a crescente articulação entre os ambulatórios de atenção básica e o laboratório universitário.

Tabela 01 – Distribuição das solicitações dos exames de cariótipo do LIB-UFPI por especialidade médica nos anos de 2020 a 2023

<i>Ano</i>	<i>Pediatra</i>	<i>Geneticista</i>	<i>Endocrinologista</i>	<i>Neurologista</i>	<i>Hematologista</i>
2020	9	0	1	0	3
2021	32	8	17	4	8
2022	96	6	51	5	1
2023	134	10	51	8	10
<i>Total</i>	271	24	120	17	22

Fonte: Autoria Própria

A endocrinologia pediátrica aparece como a segunda especialidade com maior número de solicitações, concentrando 120 exames entre 2021 e 2023. A maior parte desses casos corresponde a meninas com baixa estatura ou puberdade atrasada, em investigação para síndrome de Turner. A literatura é unânime ao indicar o cariótipo como exame essencial na triagem inicial dessas pacientes, mesmo na ausência de dismorfismo clássico, visto que formas mosaico ou com deleções parciais podem se apresentar de forma oligosintomática (ZIN *et al.*, 2019). A presença consistente de endocrinologistas como solicitantes reafirma a importância de um fluxo bem estabelecido entre a especialidade e o laboratório, garantindo a confirmação diagnóstica e o início precoce das intervenções hormonais e clínicas necessárias.

Os geneticistas clínicos, apesar de corresponderem a uma proporção menor das solicitações (n=24), desempenham um papel estratégico na definição de protocolos diagnósticos mais complexos. É importante destacar que, em todo o estado do Piauí, há apenas uma médica geneticista em atuação no serviço público, o que limita significativamente a capacidade instalada para avaliação especializada em doenças genéticas raras. Os pedidos provenientes dessa especialidade, registrados principalmente a partir de 2021, refletem tanto o fortalecimento da genética clínica no estado como a atuação direta de profissionais vinculados a hospitais universitários e centros de referência. Nestes casos, o cariótipo é frequentemente solicitado em associação com outras ferramentas genômicas (array-CGH, FISH ou sequenciamento), especialmente em pacientes com síndromes não reconhecíveis clinicamente ou com história familiar sugestiva.

O número de solicitações por neurologistas, ainda que discreto (n=17), indica a ampliação da percepção sobre a interface entre genética e neurodesenvolvimento. Em pacientes com epilepsia de difícil controle, distúrbios do espectro autista com dismorfismo, ou deficiência intelectual com padrão familiar, o cariótipo pode ser um ponto de partida para o diagnóstico etiológico. Embora técnicas como

o array-CGH sejam mais sensíveis nesses contextos, o cariótipo ainda é uma opção viável na rede pública como triagem inicial (MANNIK *et al.*, 2012).

Já os hematologistas apresentaram comportamento variável ao longo do período, com aumento nas solicitações em 2023. As principais indicações foram leucemias crônicas e linfoproliferativas, nos quais o cariótipo permanece como ferramenta útil para avaliação de instabilidade cromossômica, prognóstico e acompanhamento terapêutico, sobretudo nos casos em que há suspeita de translocações balanceadas (ex: t(9;22) na LMC) (MCCURDY *et al.*, 2018). O aumento de pedidos por essa especialidade coincide com o avanço da articulação entre o setor de citogenética e os serviços ambulatoriais de hemato-oncologia vinculados à universidade.

Esses dados reforçam a importância de manter o setor de citogenética integrado ao SUS com ampla interface multiprofissional, ampliando seu escopo para outras especialidades clínicas, não apenas pediatria e genética, e consolidando o cariótipo como um exame de entrada relevante no fluxo diagnóstico de diversas condições genéticas e hematológicas.

Entre os resultados diagnósticos obtidos nos exames de cariótipo realizados ao longo do período analisado, destacam-se alterações numéricas e estruturais compatíveis com diversas síndromes cromossômicas reconhecidas. A condição mais frequentemente identificada foi a trissomia do cromossomo 21, tanto na forma clássica (trissomia livre), quanto em sua apresentação por translocação Robertsoniana envolvendo o cromossomo 21. Também foram diagnosticados casos de trissomia do cromossomo 18 (síndrome de Edwards) e trissomia do 13 (síndrome de Patau), ambas associadas a fenótipo grave e elevada taxa de mortalidade neonatal.

Entre as alterações envolvendo os cromossomos sexuais, foram registrados diversos casos de síndrome de Turner, observada tanto na forma clássica de monossomia do X (45,X) quanto em mosaicos com linhagens celulares 45,X/46,XX e em apresentações com isocromossomo do braço longo do X (46,X,i(Xq)). Também foi identificado um caso compatível com a síndrome do miado de gato (cri du chat), decorrente de deleção terminal no braço curto do cromossomo 5 (5p-), alteração estrutural com características clínicas marcantes.

Adicionalmente, observou-se a presença do cromossomo Filadélfia em amostras de pacientes encaminhados por serviços de hematologia com suspeita de leucemia mieloide crônica. Esse achado, resultante da translocação recíproca entre os cromossomos 9 e 22 [t(9;22)(q34;q11)], possui implicações diretas para o diagnóstico, prognóstico e escolha terapêutica, confirmando a relevância do cariótipo como exame inicial em quadros onco-hematológicos

4 DISCUSSÃO

Os resultados deste estudo reafirmam o papel estratégico do setor de citogenética do LIB-UFPI como vetor de transformação na política de diagnóstico genético no estado do Piauí. Em um cenário nacional marcado por desigualdades na distribuição dos serviços de genética médica, a criação de um setor público universitário com capacidade para realização de cariótipos pelo SUS representa um marco histórico. Essa ação está alinhada à diretriz da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR), instituída pela Portaria GM/MS nº 199/2014, que estabelece o princípio da integralidade e do acesso equitativo ao diagnóstico e cuidado para pessoas com condições genéticas e congênitas.

Segundo o Ministério da Saúde, as anomalias congênitas são a segunda principal causa de mortalidade infantil no Brasil, superadas apenas pelas causas perinatais. Estima-se que cerca de 20% dos óbitos infantis estejam relacionados a malformações ou doenças genéticas reconhecíveis (BRASIL, 2022). Entre essas, as síndromes cromossômicas — como a trissomia do 21 (síndrome de Down), a monossomia X (síndrome de Turner) e as aneuploidias sexuais — ocupam lugar de destaque tanto pela sua prevalência quanto pelas comorbidades associadas.

A síndrome de Turner, por exemplo, quando não diagnosticada precocemente, resulta em perda da janela terapêutica para o início do tratamento com hormônio do crescimento e falha no acompanhamento ginecológico e cardiológico adequado. Estudos indicam que a introdução precoce do GH pode melhorar significativamente a estatura final e reduzir complicações metabólicas e cardiovasculares, comuns nessa condição (CARREL & ALLISON, 2007; GRAVHOLT *et al.*, 2017). No entanto, no Brasil, o diagnóstico ainda costuma ser tardio — em muitos casos só realizado após os 10 anos de idade — o que compromete os desfechos clínicos e reprodutivos dessas meninas (ZIN *et al.*, 2019).

De forma semelhante, a síndrome de Down, embora passível de diagnóstico ainda na maternidade, continua sendo subnotificada ou confirmada tardiamente em diversas regiões brasileiras. A ausência de confirmação laboratorial impede o planejamento de intervenções essenciais no primeiro ano de vida, como o rastreio de cardiopatias congênitas, avaliação da tireoide, triagem visual e auditiva, e acompanhamento multidisciplinar (BLOOMFIELD *et al.*, 2018). Como mostrado neste estudo e já descrito por Pereira *et al.* (2022), o acesso gratuito ao cariótipo no próprio estado reduziu a dependência de deslocamentos e judicializações, promovendo uma resposta institucional efetiva para essas famílias.

O presente estudo também identificou um número crescente de solicitações oriundas de serviços de hematologia, com destaque para investigações de doenças onco-hematológicas, como leucemias crônicas e linfoproliferativas. Nesses contextos, o cariótipo é considerado essencial para

prognóstico, estratificação de risco e decisão terapêutica, conforme diretrizes da World Health Organization (WHO, 2017) e da American Society of Hematology. A presença de translocações específicas, como $t(9;22)(q34;q11.2)$ na leucemia mieloide crônica (LMC), é diagnóstica e orienta o uso de inibidores de tirosina-quinase (CORTES *et al.*, 2012). Ainda que técnicas como FISH e RT-PCR tenham maior sensibilidade para algumas mutações, o cariótipo permanece como exame de primeira linha, sobretudo em sistemas públicos com recursos limitados.

Em estados como o Piauí, que até 2019 não contava com nenhum laboratório público para realização de cariótipos, a implantação do setor de citogenética representou um divisor de águas. O primeiro estudo epidemiológico publicado pelo grupo, com os 100 primeiros exames realizados (PEREIRA *et al.*, 2022), já evidenciava uma demanda reprimida por diagnóstico genético e a concentração dos casos em crianças com sinais clínicos evidentes, mas sem acesso ao exame. Os dados mais recentes demonstram não apenas um crescimento quantitativo, mas também a ampliação do perfil clínico e etário dos pacientes atendidos.

Entre os casos mais complexos, destacam-se os com sexo indefinido nos formulários clínicos, geralmente associados a variações do desenvolvimento sexual (DDS). No levantamento realizado por Pereira *et al.* (2024), verificou-se que esses pacientes frequentemente permaneciam invisíveis à vigilância epidemiológica por falta de diagnóstico confirmatório. A realização do cariótipo em tempo oportuno permitiu esclarecer quadros de disgenesias gonadais, mosaicismos e outras condições intersexo, possibilitando o acesso a direitos fundamentais, como o registro civil adequado, o aconselhamento familiar e a decisão informada sobre intervenções médicas.

O impacto positivo da implantação de testes laboratoriais simples, mas eficazes, já havia sido evidenciado no estudo sobre o diagnóstico da porfiria intermitente aguda no Piauí (PEREIRA *et al.*, 2024), no qual a padronização da reação de Ehrlich levou à identificação de diversos casos que antes passavam despercebidos. A mesma lógica se aplica ao cariótipo: um exame acessível, de custo relativamente baixo e de ampla aplicabilidade clínica, que se mostra transformador quando incorporado de forma sistemática à rede pública.

Em um estado com apenas uma médica geneticista atuando no SUS, a presença de um laboratório de citogenética bem estruturado não apenas viabiliza o diagnóstico, mas também fortalece a formação de recursos humanos, o ensino multiprofissional e a produção de conhecimento regional. O setor do LIB-UFPI, ao articular ciência, extensão e assistência, se posiciona como modelo de descentralização efetiva das ações da Política Nacional de Doenças Raras, demonstrando como a universidade pode ser um agente estratégico na redução das iniquidades em saúde.

5 CONCLUSÃO

A implantação do setor de citogenética no Laboratório de Imunogenética e Biologia Molecular da Universidade Federal do Piauí (LIB-UFPI) representou um marco decisivo para a consolidação do diagnóstico genético no estado, especialmente no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS). Ao longo dos quatro primeiros anos de funcionamento, observou-se não apenas uma expansão quantitativa expressiva no número de exames realizados, mas também uma diversificação progressiva dos perfis clínicos, etários e especialidades médicas envolvidas nas solicitações, refletindo a incorporação da genética clínica à rotina assistencial multiprofissional.

O cariótipo, embora considerado uma técnica convencional, demonstrou-se eficaz como ponto de partida no rastreamento de síndromes cromossômicas, distúrbios do desenvolvimento sexual, causas genéticas de infertilidade e neoplasias hematológicas. Seu impacto ultrapassa os limites do diagnóstico laboratorial, atuando como instrumento de inclusão social, planejamento terapêutico e garantia de direitos fundamentais, como o acesso à identidade e à autonomia reprodutiva.

Em contextos marcados por desigualdade estrutural, o fortalecimento da genética laboratorial pública revela-se estratégia essencial para a democratização do cuidado em saúde. Os achados deste estudo não apenas destacam a relevância do LIB-UFPI como polo regional de diagnóstico genético, mas também apontam para a necessidade de investimento contínuo em tecnologias complementares de maior resolução e na formação de equipes especializadas, de modo a garantir a integralidade da atenção às pessoas com doenças raras. Assim, evidencia-se que a ciência, quando aliada ao compromisso social e à gestão pública qualificada, tem o poder de transformar realidades e reduzir iniquidades históricas no acesso à saúde.

REFERÊNCIAS

- BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS). Diário Oficial da União, Brasília, 2014.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Vigilância em Saúde. Departamento de Análise Epidemiológica e Vigilância de Doenças Não Transmissíveis. Saúde Brasil 2022: uma análise da situação de saúde com enfoque nas doenças imunopreveníveis e nas imunizações. Brasília: Ministério da Saúde, 2022.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990. Dispõe sobre as condições para a promoção, proteção e recuperação da saúde. Diário Oficial da União, Brasília, 1990.
- BLOOMFIELD, J. et al. Health supervision for children with Down syndrome. *Pediatrics*, v. 142, n. 5, p. e20183091, 2018. Disponível em: <https://doi.org/10.1542/peds.2018-3091>. Acesso em: 4 jul. 2025.
- CARREL, A. L.; ALLISON, D. B. Long-term growth hormone therapy for Turner syndrome: a meta-analysis. *Pediatrics*, v. 119, n. 4, p. e723-e731, 2007. Disponível em: <https://doi.org/10.1542/peds.2006-1546>. Acesso em: 4 jul. 2025.
- COGAN, J. D. et al. Disorders of sex development: update on diagnosis and management. *American Family Physician*, v. 102, n. 11, p. 682-688, 2020.
- CORTES, J. E. et al. Diagnosis and management of chronic myeloid leukemia in 2012. *American Journal of Hematology*, v. 87, n. 11, p. 1037-1045, 2012. Disponível em: <https://doi.org/10.1002/ajh.23220>. Acesso em: 4 jul. 2025.
- GRAVHOLT, C. H. et al. Clinical practice guidelines for the care of girls and women with Turner syndrome: proceedings from the 2016 Cincinnati International Turner Syndrome Meeting. *European Journal of Endocrinology*, v. 177, n. 3, p. G1-G70, 2017. Disponível em: <https://doi.org/10.1530/EJE-17-0430>. Acesso em: 4 jul. 2025.
- MANNIK, K. et al. Copy number variations and cognitive phenotypes in unselected populations. *JAMA*, v. 307, n. 1, p. 47-55, 2012. Disponível em: <https://doi.org/10.1001/jama.2011.1933>. Acesso em: 4 jul. 2025.
- MCCURDY, S. R. et al. Cytogenetics in hematologic malignancies: implications for diagnosis and treatment. *Current Hematologic Malignancy Reports*, v. 13, p. 145-154, 2018. Disponível em: <https://doi.org/10.1007/s11899-018-0452-2>. Acesso em: 4 jul. 2025.
- MENDES, I. C. et al. Anomalias congênitas e suas principais causas evitáveis: uma revisão. *Revista Médica de Minas Gerais*, v. 28, n. 1, p. 1-6, 2018.
- PEREIRA, E. M. et al. Epidemiologia das síndromes cromossômicas no estado do Piauí: relato dos primeiros 100 exames de cariótipos realizados no estado. *Research, Society and Development*, v. 11, n. 9, p. e0411931413, 2022. Disponível em: <https://doi.org/10.33448/rsd-v11i9.31413>. Acesso em: 4 jul. 2025.

PEREIRA, E. M. et al. Disorders of sexual development (DSD) in Piauí: an epidemiological study. 2024. Manuscrito em avaliação.

PEREIRA, E. M. et al. Quando o simples funciona: o impacto do teste qualitativo no diagnóstico da porfiria intermitente aguda no estado do Piauí. ARACÊ – Direitos Humanos em Revista, v. 6, n. 4, p. 13766-13779, 2024.

RIBEIRO, M. A. C. et al. Avaliação das alterações cromossômicas em pacientes com suspeita de síndrome genética. Revista Paulista de Pediatria, v. 35, n. 1, p. 94-100, 2017. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/1984-0462/2017;35;1;00001>. Acesso em: 4 jul. 2025.

SBEM – Sociedade Brasileira de Endocrinologia e Metabologia. Nota técnica sobre uso de hormônio do crescimento em meninas com síndrome de Turner. São Paulo: SBEM, 2021.

SBGM – Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica. Diretrizes para a atuação do geneticista clínico no SUS. São Paulo: SBGM, 2022. Disponível em: <https://sbgm.org.br>. Acesso em: 4 jul. 2025.

SBP – Sociedade Brasileira de Pediatria. Diretrizes de atenção à saúde de pessoas com síndrome de Down. São Paulo: SBP, 2020. Disponível em: <https://www.sbp.com.br>. Acesso em: 4 jul. 2025.

VERMA, R. P. Evaluation and risk assessment of congenital anomalies in neonates. Children, v. 8, n. 10, p. 862, 2021.

WHO – World Health Organization. Classification of tumours of haematopoietic and lymphoid tissues. 4. ed. rev. Lyon: IARC, 2017.

ZIN, A. et al. Clinical and cytogenetic diagnosis of Turner syndrome: relevance of karyotyping in girls with short stature. Revista Paulista de Pediatria, v. 37, n. 3, p. 318-325, 2019. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/1984-0462/2019;37;3;00004>. Acesso em: 4 jul. 2025.