

# Estudo associa mutação gênica em mulheres à fissura labial em bebês

RAQUEL DO CARMO SANTOS

ke@unicamp.br

CÉSAR MAIA

cesar@fop.unicamp.br

Uma mutação gênica em mulheres descoberta por pesquisadores da Faculdade de Odontologia de Piracicaba (FOP) está relacionada ao risco de nascimento de bebês com fissura labial e/ou palatina, uma das deformidades faciais mais comuns em todo mundo. As pesquisas, desenvolvidas em colaboração com o Centro de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais da Universidade de Alfenas (Unifenas), abrem perspectivas de novos estudos em torno da malformação congênita, conhecida popularmente como “lábio leporino” ou “goela de lobo”. Segundo a autora da pesquisa, a cirurgiã-dentista Andréia Bufalino, no Sul de Minas Gerais, por exemplo, para cada mil crianças nascidas vivas, 1,46 nascem com algum tipo de fissura. No entanto, esta prevalência é variável em outras cidades do mundo.

O estudo, orientado pelo professor Ricardo Della Coletta, consistiu na realização de testes de DNA em um total de quase 300 mães, tanto aquelas com crianças portadoras de algum tipo de fissura, quanto aquelas cujos filhos não apresentavam a malformação. Como resultado, as análises demonstraram que a presença do polimorfismo (ou mutação) no gene *MTHFR* aumenta em aproximadamente seis vezes o risco de nascimento de uma criança com fissura labial e/ou palatina. Este fator genético específico, explica Andréia, nunca havia sido exclusivamente associado ao problema até



A cirurgiã-dentista Andréia Bufalino, autora da dissertação: testes de DNA em cerca de 300 mães

então. Por isso, a importância de futuros estudos que avaliem o envolvimento destes genes na população brasileira, uma vez que são poucas as pesquisas no país que avaliam polimorfismos como fator de risco materno para fissura labial e/ou palatina.

Andréia lembra que as causas das fissuras em geral são complexas e não se sabe ainda qual o fator etiológico envolvido que funciona como principal desencadeador da anomalia. “Acredita-se ser um problema multifatorial, pois está associado com

vários fatores ambientais, tais como o hábito materno de fumar, consumo de bebida alcoólica, uso de drogas e o desenvolvimento de doenças crônicas como diabetes e obesidade durante os três primeiros meses de gestação, entre outros”, explica. Por outro lado,

existe uma possível relação entre o desenvolvimento de uma fissura e a presença de alterações genéticas ou polimorfismos no DNA materno ou da criança em alguns genes específicos. Neste sentido, Andréia não incluiu na pesquisa as mães que relataram algum tipo de contato com algum dos principais fatores ambientais, para que houvesse a menor influência destes e assim fosse observada apenas a questão genética.

Outra vertente do trabalho realizado pela pesquisadora confirmou ainda dados da literatura que demonstram a importância da suplementação vitamínica com ácido fólico nos três primeiros meses de gestação. O que comprova este aspecto foi a observação de que 70% das mães com filhos fissurados não haviam feito uso da suplementação vitamínica contra 30% que usaram a suplementação. “Isto significa que a falta de suplementação vitamínica, além da presença de uma alteração no DNA destas mães, também pode colaborar para o aumento do risco de se ter um filho com fissura”, explica a pesquisadora. O ácido fólico, estaca Andréia, exerce um efeito protetor para evitar o nascimento de um filho com a anomalia.

**Publicação**

Dissertação “Análise da suplementação vitamínica e de polimorfismos em genes da via do metabolismo do ácido fólico em mães brasileiras de indivíduos com fissuras lábio-palatina não-sindrômicas”

**Modalidade:** Dissertação de mestrado

**Autora:** Andréia Bufalino

**Orientador:** Ricardo Della Coletta

**Unidade:** Faculdade de Odontologia de Piracicaba (FOP)

**Financiamento:** Capes e CNPq

## Ambulatório de Obesidade passa a contar com educador físico

O Ambulatório de Obesidade Infantil da Criança e do Adolescente do Hospital das Clínicas (HC) da Unicamp traz em sua concepção uma proposta inédita de atendimento: a de incorporar a figura de um educador físico na equipe multidisciplinar que, de forma personalizada, orienta os pacientes na faixa etária de três a 19 anos na prática de atividade física. A responsável por este atendimento, a *personal training* Silene Barbosa Montoro, destaca que as orientações vão desde a postura para os exercícios até sugestões de solado do tênis, por exemplo. Elas são feitas de acordo com a realidade das crianças e adolescentes, privilegiando as condições físicas e econômicas de cada um, com o objetivo de se conseguir uma adesão de longo prazo.

“Minhas sugestões são para que os pacientes desenvolvam a prática em locais próximos de casa, na escola, nos parques, nos centros públicos esportivos, ou ainda oriento para uma simples caminhada periódica. Sempre pensando na facilidade de acesso para não desestimular a criança. Muitos pacientes atendidos no HC são de outras regiões e não há como oferecer um programa de atividades genéricas para serem desenvolvidas no hospital. Então surgiu a ideia de fazer algo inovador para atender a necessidade específica deles, visto que não se discute a importância da atividade física para reduzir o risco de doenças e melhorar a qualidade de vida de crianças obesas”, explica Silene, que apresentou dissertação de mestrado na Faculdade de Ciências Médicas (FCM) sobre o tema.

Inúmeras iniciativas voltadas para o público infantil com excesso de peso espalhadas pelo país envolvem a criação de estruturas em que, por um período determinado, as crianças e adolescentes participam de ati-



Silene Barbosa Montoro e o professor Roberto Teixeira Mendes: proposta inédita de acompanhamento

vidades físicas dirigidas. Em estudos anteriores, Silene encontrou registros de programas com duração máxima de apenas nove meses. No entanto, este tipo de intervenção, segundo ela, é falha pelo fato de não se estimular a continuidade da atividade, e após o tempo previsto a criança tende a voltar à rotina sedentária.

Segundo o responsável pelo desenvolvimento do projeto dentro do Ambulatório de Obesidade Infantil, o médico Roberto Teixeira Mendes,

a atividade física integra um conjunto de ações importantes para se evitar o desenvolvimento de doenças associadas à obesidade, que não são poucas. Dentre os 300 pacientes acompanhados no ambulatório, muitos chegam em estágio já avançado da doença e com altos riscos de desenvolver patologias crônicas. Neste sentido, a proposta de se criar um serviço que difere do convencional e incorporar vários profissionais atuando na esfera multidisciplinar.

São médicos, psicólogos, fisioterapeutas, nutricionista e o educador físico que atendem, semanalmente, entre sete e 12 pacientes, sendo que todos passam por consulta com cada uma das especialidades – as prescrições são dadas respeitando a especificidade de cada caso. “Queríamos oferecer algo diferente dos projetos que conhecíamos no país e uma das principais preocupações era, justamente, propor um modelo para incentivar a mudança do estilo de vida não só da criança como da família.

Acredito que se mudar a família pode-se chegar à criança”, destaca o médico.

Para a pesquisa de mestrado, orientada pelos professores Angélica Maria Bicudo Zeferino e Miguel Arruda, Silene descreveu o atendimento prestado e os resultados do teste de esforço feito em 77 pacientes do ambulatório que aderiram ao programa. Deste número, 33 crianças e adolescentes, entre as que permaneceram em atividade física por pelo menos 12 meses, foram reavaliadas em um teste de esforço para aferir o impacto da atividade regular em seu condicionamento físico. Estes resultados são positivos, considerando que 46% mantiveram as atividades e, destes, a maioria apresentou melhora na performance durante os exercícios e demonstraram continuidade na prática por um longo prazo. Por outro lado, a maioria das crianças manteve-se obesa, sem redução ou mesmo com aumento de seu Índice de Massa Corporal (IMC). “Este aspecto chama a atenção para compreensão de que, muitas vezes, é mais fácil para a criança e para o adolescente reduzir o sedentarismo do que melhorar seu hábito alimentar”, avalia Silene.

O estudo avaliou ainda possíveis melhoras nos perfis de exames laboratoriais, como os níveis de colesterol e triglicérides, e a resistência insulínica, mas os resultados não foram significativos.

(Raquel do Carmo Santos)

**Publicação**

Dissertação “Influência da orientação personalizada para atividade física na melhora da condição clínica e física de crianças e adolescentes obesos no Hospital de Clínicas da Unicamp”

**Autora:** Silene Barbosa Montoro

**Orientadores:** Angélica Maria Bicudo Zeferino e Miguel Arruda

**Financiamento:** CNPq

**Artigo:** publicado na *Revista Brasileira de Ciência da Saúde* – USCS, Ano VII, número 19-janeiro/março 2009