



36<sup>º</sup> CONGRESSO BRASILEIRO DE  
**PEDIATRIA**  
O olhar que prepara para o Futuro



## Trabalhos Científicos

**Título:** O Processo De Diagnóstico Da Deficiência Intelectual E A Importância Dos Testes Genéticos Moleculares

**Autores:** VANESSA DE ARRUDA SANTOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO CARLOS);  
CARLA MARIA RAMOS GERMANO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO CARLOS);  
DÉBORA GUSMÃO MELO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO CARLOS)

**Resumo:** Objetivo. Pesquisar o processo de diagnóstico da deficiência intelectual (DI), considerando o impacto dos testes genéticos moleculares na investigação etiológica. Método. Pesquisa com metodologia clínico-qualitativa, na qual participaram 8 mães de pacientes com DI moderada, sendo que 3 pacientes possuem síndrome genética confirmada por teste molecular, 3 pacientes têm diagnóstico clínico de síndrome genética não confirmado por teste e 2 pacientes têm DI idiopática. Os dados foram coletados por meio de entrevistas individuais semiestruturadas. Os relatos maternos foram gravados, transcritos e compuseram um corpus investigado pela técnica de análise de conteúdo categorial temática. Resultados. Foram apreendidas três categorias: sentimentos ao perceber que o filho tem DI, investigação biomédica da DI e teste genético molecular. O momento do diagnóstico da DI pode ser comparado a uma perda pessoal catastrófica e as mães relatam terem passado por estágios equivalentes aos do luto. A investigação biomédica da DI é percebida como um processo difícil e cansativo, durante o qual há sensação de abandono e falta de orientação por parte dos profissionais de saúde. A busca pelo diagnóstico etiológico tem propósitos distintos que incluem preocupação com risco de recorrência, esperança de tratamento, expectativa de melhor manejo da situação e tentativa de legitimar o comportamento do paciente. O diagnóstico sindrômico, mesmo quando não confirmado por teste genético molecular, é habitualmente aceito e percebido como aliviante, ao permitir o esclarecimento de dúvidas e prognósticos. Duas mães relataram não admitir o diagnóstico clínico de síndrome genética sem confirmação por teste. O resultado do teste genético molecular é compreendido como definitivo e encerra a busca diagnóstica. A confirmação da síndrome genética pelo teste facilita ainda a obtenção de direitos e benefícios sociais. Conclusão. O processo de investigação diagnóstica da DI é complexo. É preciso estudar como incluir os testes genéticos moleculares na assistência à saúde nessas situações.