

Documento Científico



SOCIEDADE DE PEDIATRIA DE SÃO PAULO

TERMINOLOGIA MÉDICA E O USO DE EPÔNIMOS EM ALGUMAS CONDIÇÕES GENÉTICAS

Texto divulgado em 16/12/22

Relatores*

Patrícia Salmona

Zan Mustacchi

Departamento Científico de Genética da SPSP

Anteriormente, em questões de terminologia de inúmeras expressões clínicas de modelos de deficiência, as condições genéticas recebiam uma identificação em homenagem do nome próprio do cientista responsável pela descrição da síndrome em questão, o conhecido epônimo.

Sabe-se que síndrome de Down homenageia John Langdon Haydon Down, um médico reconhecido pelo trabalho com crianças com deficiência intelectual; a síndrome de Edwards homenageia John Hilton Edwards, um geneticista que a descreveu. Outro exemplo é a síndrome de Martin-Bell, atualmente conhecida como síndrome do X frágil.

Já há alguns anos vemos um movimento na intenção de reformular as nomenclaturas de forma mais descritiva e correlacionando-as com características específicas, por exemplo: a síndrome de Down é melhor identificada na expressão citogenética da trissomia do cromossomo 21. O progresso literário de definições é, de tempos em tempos, reformulado e traduzido pela CID = Classificação Estatística Internacional de Doenças e Problemas Relacionados com a Saúde; pela CIF = Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde; pelo DSM = Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais, entre outros.

Documento Científico



SOCIEDADE DE PEDIATRIA DE SÃO PAULO

Porém, essas reformulações ocorrem *a posteriori*, frente aos conhecimentos atuais, enfatizando a importância das adaptações de descrições técnico-científicas e “leigas” para oportunizar e sedimentar didaticamente e agregar conhecimento.

Hoje chamamos de trissomia do 21 (T21) os quadros clínicos anteriormente definidos como síndrome de Down e que previamente já receberam nomenclatura de idiotia mongólica (mongolismo). Melhores nomes nos permitem o adequado conhecimento técnico, a correlação citogenética, permitindo inclusive discussões de variantes, tais quais: não-disjunção, translocação, mosaïcismo, dentre outras. Sem dúvida trata-se de um aprendizado científico compartilhado com o contexto social.

Curiosamente vivemos um momento epidemiológico pandêmico, onde o vírus, denominado frente a sua estrutura molecular, favoreceu a identificação de variantes nomeadas cada qual por suas localizações geográficas e por sua força de expressão patológica, o que vem nos permitindo o entendimento mais universal. Democratizar essas informações amplia o conhecimento, evita pânico social, reforça a necessidade de imunização, bem como a necessidade de medidas preventivas.

Assim, concluímos que devemos lançar mão de nomenclaturas mais descritivas e que os epônimos, paulatinamente, ficarão na memória histórica da medicina.

A Sociedade de Pediatria de São Paulo destaca que diagnósticos e terapêuticas publicados neste documento científico são exclusivamente para ensino e utilização por médicos.

Referências Bibliográficas:

1. Piatto VB, Batigália F, Neves AP. Terminologia médica e o uso de epônimos / Medical terminology and the use of eponyms. HB Cient set.-dez. 2000;7(3):183-188. Artigo em português | LILACS | ID: lil-305007.

Documento Científico



2. Goic GA. Sobre el uso de epónimos en medicina / On the use of eponyms in medicine. Rev Méd Chile. 2009;137:1508-1510.
3. Rodríguez-Gama A, Donado-Moré AF, Salcedo-Quinche MP. Reflexiones en torno a los epónimos en medicina: presente, pasado y futuro / Reflections on eponyms in medicine: present, past and future. Opiniones Debates y Controversias. Rev Fac Med. 2014;62(2):305-317.
4. Whitworth JA. Should eponyms be abandoned? / Os epônimos devem ser abandonados? BMJ. 2007;335:0710346. <https://doi.org/10.1136/sbmj.0710346> (Publ. 1 Oct 2007).
5. Murillo-Godinez G. Epônimos em medicina: síndrome de Down e bacilo de Hansen. Rev Med Inst Mex Seguro Soc 2004;42(4).
6. Mustacchi Z, Salmona P. Epônimos em medicina: síndrome de Down e bacilo de Hansen. Guia do Jovem e do Adulto com T21 (Síndrome de Down). Editora Menon: São Paulo, 2021.

*Relatores:

Patrícia Salmona

Pediatra e Geneticista Clínica; Presidente do Depto. Científico de Genética da Sociedade de Pediatria de São Paulo (SPSP); Pós-graduação em Síndrome de Down (Trissomia 21) UNAES/CEPEC-SP 1ª turma; Pós-graduada em Nutrição Pediátrica pela Boston University/EUA; Diretora Técnica do PS do Hospital Infantil Darcy Vargas (HIDV); Diretora Técnico-Científica do Centro de Estudos e Pesquisas Clínicas de São Paulo (CEPEC-SP); Supervisora e Professora da Pós-Graduação CEPEC-SP da especialização em síndrome de Down (T21) FMABC.

Documento Científico



Zan Mustacchi

Médico Geneticista e Pediatra - Medicina Tropical - Doutor e Mestre pela USP; Diretor Clínico do CEPEC-SP - Centro de Estudos e Pesquisas Clínicas de São Paulo; Presidente do Depto. de Genética da Sociedade de Pediatria de São Paulo (SPSP) – 2022/2024; Presidente do Depto. de Genética da Sociedade Brasileira de Pediatria (SBP) - 2016/2018; Coordenador Responsável do Curso de Especialização/Capacitação em Síndrome de Down (Trissomia 21) Pós-Graduação *Lato Sensu* (CEPEC-SP - Centro Universitário Saúde ABC - FMABC).