

ANÁLISE CIENCIOMÉTRICA SOBRE A SÍNDROME DE CRI-DU-CHAT

Tainara Macêdo de Lima¹, Flávia Melo Rodrigues²

¹ Graduanda em Ciências Biológicas, PBIC/UEG, Campus Anápolis de Ciências Exatas e Tecnológicas, tainaramacedo8@gmail.com

² Docente da Universidade Estadual de Goiás, Anápolis, GO

INTRODUÇÃO

Há estimativas de que as alterações cromossômicas sejam encontradas em 8,1% das gestações e constituem uma das principais causas de mortes de fetos em desenvolvimento inicial, causando em 50% dos casos abortos espontâneos (VASCONCELOS *et al.*, 2007). “A maioria destes distúrbios está relacionada a não disjunção meiótica e principalmente a idade materna avançada” (SOUZA *et al.*, 2010).

Dentre essas alterações cromossômicas está a Síndrome de Cri-du-chat, uma doença genética rara que apresenta características fenotípicas evidentes. Essa síndrome é resultado de uma deleção total ou parcial do braço curto do cromossomo cinco e sua incidência é de 1/15.000 a 1/50.000 nativos (SAMPAIO *et al.*, 2008).

A Síndrome também conhecida como a Síndrome do miado de gato recebeu esse nome pela semelhança que o choro das crianças portadoras da síndrome tem com um gato miando, outras características são os olhos espaçados, face larga, nariz arqueado, retardamento físico e mental. O QI das crianças varia entre 20 e 40 (GARDNER; SNUSTAD, 1986). Os portadores também apresentam refluxo gástrico, rosto arredondado, microcefalia, dificuldade de sucção, orelha com baixa implantação, mandíbula pequena assimetria fácil e torna-se mais susceptível a infecções do sistema gastrointestinal e respiratório (AMORIM, 2011).

As crianças com Síndrome de Cri-du-chat têm dificuldade para controlar suas necessidades fisiológicas, muitas delas podem desenvolver hiperatividade, se auto beliscarem e morderem e balançar excessivamente a cabeça. Algumas se tornam obsessivas por certos objetos e muitos têm admiração pelo cabelo e costumam puxá-lo. Crianças e bebês podem ter o sono agitado, porém este problema melhora com a idade (AMORIM, 2011).

Alguns casos menos frequentes incluem lábio leporino e fenda palatina. As mulheres atingem a puberdade e menstruam no tempo normal, já os homens podem apresentar

testículos pequenos, porém a produção de gametas é normal. Não há tratamento específico para a Síndrome (TYAGI *et al.*, 2010).

Silva (2004) diz que através da qualidade e quantidade de pesquisas desenvolvidas em um país e sua capacidade de usar os resultados obtidos para alcançar um avanço econômico e social é que esse país consegue desenvolver-se cientificamente e tecnologicamente. O principal meio utilizado para divulgar os resultados de pesquisas é a publicação de artigos em periódicos científicos.

Para se medir a produção científica da Síndrome de Cri-du-chat foi utilizada a cienciometria. A cienciometria envolve o estudo de várias ciências como sociais e físicas e tem como objetivo estabelecer uma relação entre as ciências e o desenvolvimento social, econômico e tecnológico, ela “baseia-se na construção de indicadores bibliométricos através da publicação de documentos em locais específicos e utiliza de diversos parâmetros, como citações, número de publicações, co-autorias, etc. (MACIAS; CHAPULA, 1998). O termo cienciometria surgiu na Europa Ocidental e na antiga URSS e foi empregado na Hungria, Dobrov e Karennoi foram os primeiros autores a usar o termo (VANTI, 2002).

A cienciometria tem maior preocupação com o desempenho dos pesquisadores e o normalmente é focada em uma área de conhecimento científico, com estudos em uma disciplina específica. Esse recurso é importante, pois, ajuda a identificar quais áreas estão precisando de mais preocupação (LAURINDO; MAFRA, 2010).

Conhecer o estado das publicações sobre a Síndrome de Cri-du-chat é importante para investir esforços em se pesquisar os aspectos mais carentes da doença e proporcionar melhor qualidade de vida para essas pessoas, além disso, trata-se de uma doença rara e que pode ocorrer em qualquer gestação.

OBJETIVOS

Objetivo Geral

Este trabalho teve como objetivo avaliar a produção científica sobre a Síndrome de Cri-du-chat no sítio *Scopus*.

Objetivos específicos

Os objetivos específicos desse trabalho foram:

i- Quantificar o número de trabalhos, por ano;

- ii- Apontar os principais autores que mais possuem publicações sobre a síndrome de Cri-du-chat e as suas respectivas localidades e idiomas mais comuns;
- iii- Classificar os trabalhos publicados quanto ao tipo: revisão ou pesquisa;
- iv- Identificar a área do conhecimento em que o estudo se enquadra;
- v- Levantar o principais periódicos científicos que publicaram sobre o tema estudado e descrever o fator de impacto desses periódicos;
- vi- Especificar as instituições à qual estão filiados os principais autores que publicaram sobre a síndrome de Cri-du-chat e;

METODOLOGIA

O levantamento bibliográfico dos trabalhos envolvendo o tema Síndrome de Cri-du-chat foi realizado por meio da base de dados do sítio *Scopus*. A base de dados *Scopus* é hoje uma das maiores fontes de literatura técnica e científica revisada por pares e indexada, que pertence à Editora *Elsevier*. Trata-se de uma base de dados com várias ferramentas de busca que permitem uma visão ampla de tudo que está sendo publicado cientificamente sobre um tema, onde pesquisadores têm uma quantidade de informações suficientes para basear seus projetos, desde a pesquisa básica, aplicada e até mesmo a inovação tecnológica (SCOPUS, 2013).

O levantamento foi realizado a partir da seguinte palavra-chave “*Cri-du-chat Syndrome**”. Foram selecionados os artigos que a palavra-chave apareceu no título, resumo ou nas palavras-chave, em todas as áreas de conhecimento, e em documentos do tipo artigo ou “*review*”. O período não foi delimitado, ou seja, foram levantados todos os artigos publicados e disponíveis no sítio *Scopus*.

Foram levantadas as seguintes informações dos artigos selecionados: (i) ano de publicação do artigo; (ii) nome dos autores do trabalho; (iii) tipo de documento publicado (artigo ou revisão); (iv) área do conhecimento em que se enquadra; (v) nome do periódico onde foi publicado; (vi) instituição à qual estão filiados os autores e (vii) países e idioma onde foram realizados os estudos.

Em seguida, os dados foram tabulados e organizados em uma planilha de *Excel* de acordo com cada variável da pesquisa, conforme já mencionado. Nem todos os artigos buscados no sítio *Scopus* tinham a Síndrome de Cri-du-chat como foco, então, foi realizada a leitura dos títulos e dos resumos de todos os artigos disponibilizados pelo *Scopus* para a seleção daqueles que seriam utilizados na avaliação estatística. Os artigos selecionados foram

organizados em outra planilha do *Excel* de acordo com cada variável de pesquisa e os mesmos foram avaliados por estatística descritiva.

Foi obtido ainda o fator de impacto (FI) das publicações, a partir do *SCI Journal Impact Factor*. O FI de um periódico é definido como a razão entre o número de citações feitas no corrente ano e o número de artigos publicados neste periódico nos últimos dois anos (SCI, 2013).

RESULTADOS E DISCUSSÃO

O levantamento realizado no sítio *Scopus* gerou 628 artigos publicados no período de 1964 a 2014, porém nem todos os artigos abordavam a Síndrome de Cri-du-chat, destes 398 artigos foram avaliados.

Na avaliação das publicações de artigos por ano o ano de 1964 foi o primeiro a apresentar publicações sobre a Síndrome, com apenas sete artigos. A Síndrome de Cri-du-chat foi descrita pela primeira vez em 1963 pelo geneticista francês Jérôme Lejeune (TYAGI *et al.*, 2010), assim o primeiro artigo abordando a Síndrome foi publicado em 1964. Nos anos seguintes houve um aumento no número de publicações, passando para 16 publicações nos anos de 1965 e 1966 e no ano de 1967 o número de publicações atingiu seu ápice com 23 artigos publicados.

Em 1968 o número de publicações também foi considerável com 20 publicações, logo, houve um decréscimo, a redução no número de publicações mostra que a Síndrome recebeu menos atenção, essa redução pode também estar associada a raridade da Síndrome de Cri-du-chat, ou pela falta de interesse em pesquisar sobre a Síndrome.

Os artigos avaliados foram classificados em artigos originais e artigos de revisão, dos 398 artigos publicados há uma predominância dos artigos originais ($n = 372$), representando 94% das publicações e 6% são artigos de revisão ($n = 26$).

Os artigos de revisão compõem uma das categorias de artigos científicos e são usados como meio de pesquisa, estes artigos utilizam fontes de informações eletrônicas e bibliográficas para obter pesquisas de outros autores e então, fundamentar um objetivo com teorias (ROTHER, 2007). Apesar da importância dos artigos de revisão, os artigos originais ganham na preferência dos pesquisadores.

As Instituições que mais publicaram foram *Thomas Jefferson University* ($n = 16$) com 4% das publicações e a *University of Nottingham* ($n = 9$), *University of Birmingham* ($n = 8$) e

University of Califórnia Irvine (n = 7) cada uma com 2% das publicações. O total geral das publicações foi 300, pois 98 artigos não disponibilizaram resumo e não foi possível identificar a instituição.

A *Thomas Jefferson University* é uma universidade privada de ciências da saúde, possui seis faculdades e escolas. Em 2011 a faculdade de medicina conquistou o 42º lugar entre as escolas médicas de todo o país (WIKIPÉDIA, 2015).

A *University of Nottingham* possui três Câmpus, no Reino Unido, na China e na Malásia. No Reino Unido foi a primeira faculdade cívica de *Nottingham* e foi inaugurada em 1881, já na China foi a primeira Universidade estrangeira a ser fundada no país e foi aberta em 2004 com aprovação do Ministério da Educação da China. Na Malásia a Universidade de Nottingham foi inaugurada em 2000, sendo a primeira Universidade britânica de pleno direito da Malásia (UNIVERSITY OF NOTTINGHAM, 2015).

Overhauser, J. foi o autor com maior número de publicações, com 22 artigos, seguido dele está Niebuhr, E. com 17 artigos publicados. Os demais autores como Lejeune, J. descritor da Síndrome de Cri-du-chat, possui nove ou menos publicações. Vale destacar que nenhum dos autores possui um total de publicações sobressaltada em relação aos demais autores.

Alguns dos autores que mais se destacaram na publicação de trabalhos sobre a Síndrome pertencem as universidades que aparecem no ranking das instituições. Overhauser, J. o autor com o maior número de publicações pertence a *Thomas Jefferson University* que também está em primeiro lugar no número de publicações. O autor Wasmuth, J. é pesquisador da *University of Califórnia Irvine* e Oliver, C. e Moss, J. pertencem a *University of Birmingham* a terceira colocada no número de publicações.

Rethore, M. O. pertence ao *Institut Jérôme Lejeune*, o Instituto não aparece no *ranking* das instituições, mas foi criado em 1997 pela Fundação Jérôme Lejeune, o descritor da Síndrome de Cri-du-chat. O Instituto fica em Paris e foi aprovado como centro de referência pelo Ministério da Saúde com foco principal no tratamento de portadores de doenças genéticas (INSTITUT JÉRÔME LEJEUNE, 2015).

No *ranking* dos países que mais publicaram sobre a Síndrome de Cri-du-chat consta apenas os países com dez ou mais publicações, os Estados Unidos aparece com o maior número de publicações (n = 74), seguido pelo Reino Unido (n = 37), Alemanha (n = 22), Itália (n = 17), França (n = 14), Japão (n = 12) e Dinamarca (n = 10). O Brasil ficou na 12ª posição com apenas cinco publicações.

O trabalho de Niebuhr (1978) apresenta uma lista com o número de casos da Síndrome de Cri-du-chat em 29 países. Os Estados Unidos é o país que mais apresentou casos da

Síndrome, com 65 casos, seguido pela França com 44 casos, Dinamarca com 34, Alemanha e Itália com 32 e o Japão com 26 casos. Há uma relação positiva entre os países que aparecem no *ranking* com maior número de publicações e os países que mais relataram casos da Síndrome de Cri-du-chat, com exceção do Reino Unido e da Alemanha os demais países todos aparecem no trabalho de Niebuhr (1978). A ocorrência de casos da Síndrome no país favorece publicações de artigos, como por exemplo, os artigos de relato de caso.

Velho (2001) apontou os principais países que formam doutores no exterior e no próprio país, os Estados Unidos é o país com o maior e mais reconhecido sistema de pós graduação do mundo e trata-se do país que mais recebe estudantes estrangeiros. Na União Européia a Alemanha foi a maior responsável pela formação de doutores, seguida pela França e pelo Reino Unido. Por se tratarem de países que investem na formação

O Brasil publicou apenas cinco artigos sobre a Síndrome no período entre 1964 a 2014, porém de acordo com o trabalho realizado pela Fapesp (2001) o Brasil é o país que mais produz artigos científicos entre os países da América Latina.

Cinco idiomas se destacaram nas publicações sobre a Síndrome de Cri-du-chat. O inglês ocupou mais da metade das publicações, com 269 artigos, 47 artigos foram publicados em francês, 25 em alemão, 18 em italiano e dez publicados em japonês, os demais países obtiveram menos de dez publicações e não aparecem no gráfico. O português ocupa a décima posição com quatro publicações. O idioma possui uma relação direta com os países que se destacaram nas publicações, os dois países que mais publicaram foram os Estados Unidos e o Reino Unido, na qual o idioma oficial é o inglês, os idiomas oficiais da Alemanha, da França, da Itália e do Japão também aparecem entre os idiomas que mais publicaram.

O inglês é considerado o idioma da ciência, fato esse, que ajudou o inglês a se destacar dos demais idiomas. Atualmente, os pesquisadores que compõem a população científica tendem a aceitar o idioma inglês como a “língua franca da ciência”. (FORATINNI, 1997). O baixo número de publicações em português pode ter sofrido influência do redirecionamento de publicações para periódicos internacionais, assim como a mudança para o idioma padrão adotado pelas revistas brasileiras (MUGNAINI; JANNUZZI; QUONIAM, 2004).

Na análise dos periódicos foram considerados aqueles com mais de dez publicações o *Clinical Genetics* ocupa o primeiro lugar com 20 publicações seguido de perto pelo *Human Genetics* com 19 artigos publicados, o *Annales de Genetique* publicou 17 artigos, o *Journal of Medical Genetics* possui 16 publicações e com 13 artigos publicados está o *American Journal of Medical Genetics*. Os demais periódicos possuem menos de dez publicações e não aparecem no gráfico.

O *Clinical Genetics* é um jornal internacional de genética molecular e medicina personalizada que possui fator de impacto 3.652 (WILEY ONLINE LIBRARY, 2015).

O *Annales de Genetique* “publica artigos em Inglês em todos os aspectos da genética médica e humana e da genética de modelos experimentais. Artigos experimentais, artigos de revisão, relatos de caso, mapeamento genético” (RESEARCH GATE, 2015). A revista não possui fator de impacto.

O *Human Genetics* apresenta artigos originais sobre a genética humana. As pesquisas incluem organização e estrutura do gene, detecção de mutações, mapeamento genético, expressão gênica, citogenética, organização e estrutura do genoma, diagnósticos moleculares, genética evolutiva, genética de doenças raras, genótipo-fenótipo, questões éticas, legais e sociais (SPRINGER LINK, 2015). Seu fator de impacto é 4.522.

O periódico que possui maior fator de impacto é o *Journal of Medical Genetics* (5.636), porém não foi o periódico que mais publicou sobre a Síndrome de Cri-du-chat e sim o *Clinical Genetics* que possui menor fator de impacto (3.652).

Os trabalhos publicados se enquadram em áreas de pesquisa, alguns se enquadram em apenas uma área e outros em mais de uma área. A área de Medicina ocupou a maior parte das publicações com 364 artigos, seguido de Bioquímica, Genética e Biologia Molecular com 122 artigos publicados; Ciências da saúde e Neurociência ocupam o mesmo lugar com 20 publicações, Ciências Sociais com 13 artigos e Psicologia com 11. Por se tratar de uma síndrome genética esperava-se que a área que mais se destacaria nas publicações seria a área da Genética, porém a área em que se enquadra a maior parte das publicações é a área de Medicina. A Medicina ganhou autonomia antes da Genética que segundo Salzano e Hutz (2005) surgiu em 1865 com os experimentos de Gregor Mendel.

Além disso, todos os periódicos que se destacaram nas publicações sobre a Síndrome de Cri-du-chat publicam nessas duas áreas de medicina e genética, incluindo genética humana, médica e molecular.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

O levantamento realizado entre os anos de 1964 a 2014 no sítio *Scopus* sobre a Síndrome de Cri-du-chat tornou possível conhecer o estado das pesquisas sobre a Síndrome de Cri-du-chat e também qual o interesse envolvido nestas pesquisas.

No ano de 1976 foi quando mais se publicou artigos, com 23 publicações, já nos anos seguintes houve um decréscimo na produção científica sobre a Síndrome de Cri-du-chat,

mostrando menor interesse em se pesquisar sobre a Síndrome, essa falta de interesse pode ser consequência da raridade da Síndrome e por ser uma doença genética e não ter cura, também não há interesse e nem investimento econômico para as pesquisas.

O autor que mais publicou foi Overhauser, J. pesquisador da Thomas Jefferson University a instituição que mais se destacou na produção de artigos sobre a Síndrome. O país líder na produção científica foi os Estados Unidos, o país que mais possui estudantes de pós-graduação e onde houve mais registros de casos da Síndrome de Cri-du-chat. O principal idioma foi o inglês, considerado a língua oficial da ciência.

Foram analisados 398 artigos, destes, 94% são artigos originais e apenas 6% são artigos de revisão. A área principal em que os artigos se enquadram é a Medicina. O principal periódico foi o Clinical Genetics, cujo fator de impacto é 3.652.

Pode-se afirmar que a cienciometria é uma ferramenta confiável para avaliar a produção e o crescimento científico sobre a Síndrome de Cri-du-chat e pode ser usada como uma forma de se medir o conhecimento científico de um país ou de uma instituição, além de auxiliar na tomada de decisões. Com o estudo da produção científica sobre Síndrome podemos nos informar sobre os aspectos mais carentes de pesquisa e possibilitar que os esforços sejam voltados para essas áreas, como por exemplo, melhorar a qualidade de vida dos portadores, já que a Síndrome não tem cura.

AGRADECIMENTOS

Agradeço a Universidade Estadual de Goiás por todo o apoio e suporte e pela concessão da Bolsa de Iniciação Científica. Agradeço também todos aqueles que contribuíram para construção deste trabalho.

REFERÊNCIAS

AMORIM, R. **A importância da intervenção pedagógica na inclusão de uma criança com Síndrome de Cri-du-chat.** 2011. 76 f. Trabalho de Pós-graduação (Especialização em Fundamentos Curriculares da Educação Inclusiva) - Universidade do Estado de Santa Catarina, Florianópolis, 2011.

FAPESP. **Pesquisadores no Brasil publicam 5% dos artigos científicos originados na América.** Indicadores Fapesp de ciência, tecnologia e inovação, n. 03, nov. 2011.

FORATTINI, O. P. A língua franca da ciência. **Saúde Pública**, São Paulo, v. 31, n. 01, p. 3-8, fev. 1997.

GARDNER, E. J.; SNUSTAD, D. P. **Genética**. 7. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1986.

INSTITUT JÉRÔME LEJEUNE. **About the Institut**. Disponível em: <<http://www.institutlejeune.org/en/Jerome-Lejeune-Institute/discover-institute.html>>. Acesso em: 29 mai. 2015.

LAURINDO, R.; MAFRA, T. Cienciometria da revista Comunicação e Sociedade identifica interfaces da área. **Comunicação e Sociedade**, v. 1, n. 53, p. 233-260, jan/jun. 2010.

MACIAS-CHAPULA, C. O papel da informetria e da cienciometria e sua perspectiva nacional e internacional. **Ciência da Informação**, Brasília, v. 27, n. 2, p. 134-140, mai/ago. 1998.

MUGNAINI, R.; JANNUZZI, P. M.; QUONIAM, L. Indicadores bibliométricos da produção científica brasileira: uma análise a partir da base Pascal. **Ciência da Informação**, Brasília, v. 33, n. 02, p. 123-131, mai/ago. 2004.

NIEBUHR, E. The Cri Du Chat Syndrome: Epidemiology, Cytogenetics, and Clinical Features. **Human Genetics**, Denmark, v. 44, p. 227-275, 1978.

RESEARCH GATE. **Annales de Génétique**. Disponível em: <http://www.researchgate.net/journal/0003-3995_Anales_de_Genetique>. Acesso em: 28 mai. 2015.

ROTHER, E. T. Revisão Sistemática x Revisão Narrativa. **Acta Paulista Enfermagem**, v. 20, n. 2, 2007.

SALZANO, F. M.; HUTZ, M. H. Genética, genoma e populações nativas brasileiras – história biomedicina. **Revista de Estudos e Pesquisa**, v. 2, n. 1, p. 175-191, jul. 2005.

SAMPAIO, B. et al. Síndrome Cri-du-Chat- Caso clínico. **Nascer e crescer**, v. 17, n. 1, p. 37-39, 2008.

SCI. **SCI Journal Impact Factor**. Disponível em: <<http://www.bioxbio.com/if/>>. Acesso em: 07 nov. 2013.

SCOPUS. **The largest abstract and citation database of peer-reviewed literature**. Disponível em: <<http://www.elsevier.com/online-tools/scopus>>. Acesso em: 20 set. 2013.

SILVA, M. R. **Análise bibliométrica da produção científica docente do programa de pós-graduação em Educação Especial da UFSCar: 1998-2003**. 2004. 168 f. Dissertação (Mestrado em Educação Especial). Universidade Federal de São Carlos. São Carlos, 2004.

SOUZA, J. C. M. et al. Síndromes Cromossômicas: uma revisão. **Cadernos da Escola de Saúde**, Curitiba, v. 3, n. 1, p. 1-12, 2010.

SPRINGER LINK. **Human Genetics**. Disponível em: <<http://link.springer.com/journal/439>>. Acesso em: 29 mai. 2015.

TYAGI, S. et al. Cri Du Chat Syndrome-A rare genetic disorder: An overview. **Journal of Chemical and Pharmaceutical Research**, v. 2, n. 2, p. 604-609, 2010.

UNIVERSITY OF NOTTINGHAM. About the University. Disponível em:
<<http://www.nottingham.ac.uk/>>. Acesso em: 31 mai. 2015.

VANTI, N. A. P. Da Bibliometria à Webometria: Uma Exploração Conceitual dos Mecanismos Utilizados para Medir o Registro da Informação e Difusão do Conhecimento. **Ciência da Informação**, Brasília, v. 31, n. 2, p. 152-162, mai/ago. 2002.

VASCONCELOS, B. et al. Anormalidades cromossômicas nos pacientes atendidos em serviço de genética. **Revista de Pediatria**, São Paulo, v. 29, n. 1, p. 26-32, 2007.

VELHO, L. Formação de doutores no país e no exterior: estratégias alternativas ou complementares? **Revista de Ciências Sociais**, Rio de Janeiro, v. 44, n. 3, p. 607-631, 2001.

WIKIPÉDIA. **Thomas Jefferson University**. Disponível em:
<http://en.wikipedia.org/wiki/Thomas_Jefferson_University>. Acesso em: 29 mai. 2015.

WILEY ONLINE LIBRARY. **Clinical Genetics**. Disponível em:
<<http://onlinelibrary.wiley.com/journal/10.1111/%28ISSN%291399-0004>>. Acesso em: 30 mai. 2015.