



Mapa
Genoma Brasil

O papel da Genética e Genômica na Saúde: Foco em Oncologia e Cardiologia

Agente Comunitário de Saúde



A Beneficência
Portuguesa
de São Paulo



PROADI-SUS
Programa de Apoio ao Desenvolvimento
Institucional do Sistema Único de Saúde



MINISTÉRIO DA
SAÚDE

GOVERNO FEDERAL
BRASIL
UNIÃO E RECONSTRUÇÃO

Projeto Mapa Genoma Brasil

BP - A Beneficência Portuguesa de São Paulo

Gerente Executivo PROADI SUS:

Dante Dianezi Gambardella

Coordenadora Projeto Mapa Genoma Brasil

Mariana Beraldo da Costa Saad

Coordenador Projeto Qualificação e Treinamento

José Pereira de Souza

Assessoria Técnica

Erika Maria Monteiro Santos

Natalia Campacci

Autores

Erika Maria Monteiro Santos

Natalia Campacci

Pablo De Nicola

Silvana Soares dos Santos

Equipe Qualificação e Treinamento

Cristiane da Fonseca Amancio

Fernanda Cascapera

Fernando Alves Alencar de Moura

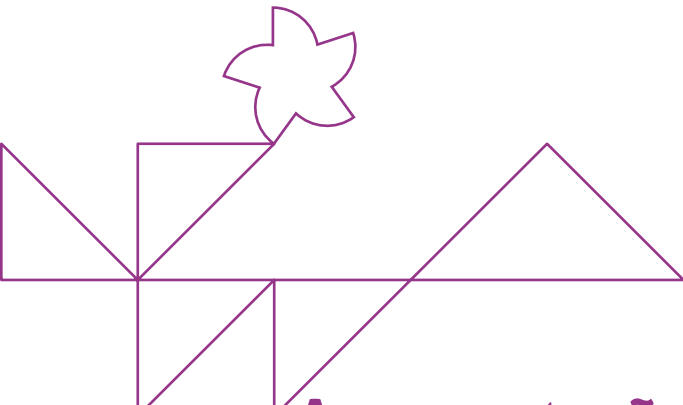
Giovanna Tiemi Goto Forniells

Luanda Guimarães da Silva

Lucas Campacci

Esta obra é disponibilizada nos termos da Licença Creative Commons – Atribuição – Não Comercial – Compartilhamento pela mesma licença 4.0 Internacional. É permitida a reprodução parcial ou total desta obra, desde que citada a fonte.





Apresentação

Olá Prezado(a) Colega,

O objetivo do curso é passar informações sobre a importância da genética e da genômica nos processos de trabalho da atenção básica. Com o conhecimento fundamentado podemos avançar nas ações que articulam a genética e a genômica na promoção da saúde, nos protocolos de prevenção e tratamento.

Esse curso faz parte de um projeto maior, o “Mapa Genoma Brasil – Medicina de Precisão em Oncologia e Cardiologia no SUS”, que compreende em uma de suas etapas desenvolver um processo de qualificação técnicas de equipes que atuam na atenção básica e especializada do SUS para o conhecimento, identificação e encaminhamento de indivíduos sob risco de câncer e doenças cardiovasculares em razão da predisposição hereditária.

Agradeço a oportunidade de compartilhar esses conceitos com vocês.

Bons estudos!

Equipe Mapa Genoma Brasil

Su má rio



Dicas

- O índice é interativo, permitindo que você seja direcionado para o tópico desejado com um clique.
- Além disso, ao clicar no logo do Mapa Genoma Brasil no topo, você retornará ao índice.

1 O projeto Mapa Genoma Brasil 05

Introdução 05

2 A nossa genética e a importância na área da saúde 06

O material genético: O DNA e como tudo funciona 06

Você sabe o que é DNA? 06

Genômica: Genética e sua interação no meio ambiente 07

Usando a genética no meu dia a dia 08

Risco de câncer de mama em uma mulher 09

Risco de doenças cardiovasculares 10

Identificando riscos nos indivíduos e nas famílias 11

Suspeita para doença Hereditária 11

Dados importantes para avaliação de doenças cardíacas 13

3 A importância da genética e genômica na atenção primária 14

4 Competências específicas dos agentes comunitários 15

Referências 16

1. O projeto Mapa Genoma Brasil

Introdução

A intenção desse projeto é contribuir para a implementação de estratégias de gestão populacional em câncer e doenças cardiovasculares através da disponibilização de um banco de dados que contenha informações genéticas e clínicas dos pacientes atendidos no SUS. Além disso, o projeto envolve a realização de estratégias de qualificação de profissionais de saúde em Saúde de Precisão e através de materiais disponibilizados no curso e postados em um repositório on-line.

Sabemos que o câncer e as doenças cardíacas são as doenças crônicas mais prevalentes na população, portanto, a realização de estratégias de detecção precoce e prevenção é fundamental para uma melhor jornada dos usuários do serviço de saúde.

Existem pessoas que possuem condições

genéticas que favorecem o aparecimento dessas doenças, ou seja, possuem um risco aumentado para desenvolverem câncer ou doenças cardiovasculares ao longo da vida. Nesse sentido, esse grupo de pessoas que possuem risco aumentado devido a alterações genéticas, faz-se necessário a identificação para que eles sejam acompanhados de forma adequada a fim de diminuir os riscos.

A realização desse projeto permite, portanto, transmitir informações para os profissionais de serviços de saúde de diferentes complexidades para que seja possível levar para os usuários do SUS uma atenção personalizada do ponto de vista da genética e genômica.

A seguir vamos discutir conceitos sobre genética, genômica e como usar esses conceitos no nosso dia a dia para identificar riscos e elaborar estratégias de prevenção.

2. A nossa genética e a importância na área da saúde

O material genético: O DNA e como tudo funciona

A maioria das pessoas usa os termos genética e genômica como sinônimos, mas há diferença entre eles.

A genética é o campo da ciência que investiga como as características são passadas de uma geração para a outra. Você já deve ter percebido semelhanças em indivíduos da mesma família como a cor e o tipo de cabelo, formato do rosto, entre outras características. Na genética conseguimos explicar essas características, não somente as visíveis, mas também com relação ao funcionamento do corpo humano como um todo podendo, portanto, explicar o aparecimento de algumas doenças em algumas doenças em indivíduos e em seus familiares (NIH, 2020; WHO, 2020).

Toda essa transmissão de características é possível devido ao compartilhamento do material genético, que consiste nas informações contidas no DNA de cada pessoa.

Você sabe o que é DNA?

O DNA é como uma coleção de livros de receitas. Nessas receitas estão escritas como funciona cada parte do nosso corpo e como são formadas nossas características. Para entender melhor, precisamos compreender que o nosso corpo é formado por milhares de células e em cada uma temos o DNA atuando a partir das receitas que ele determina.

Então podemos dizer que o DNA da célula do olho tem receitas que vão conduzir como o olho deve funcionar, e assim se repete para todos os órgãos do nosso corpo.

Vamos ver a figura a seguir para visualizarmos o DNA.

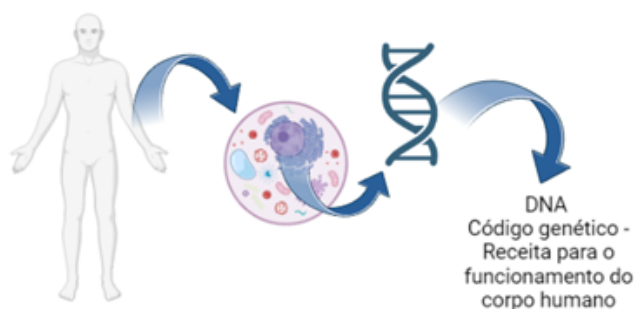


Figura1: O corpo humano é formado por células. Nas células estão o DNA, onde está o código genético que é receita para determinar o funcionamento do corpo humano. (Figura feita no Biorider)

Um exemplo que podemos fazer para ilustrar esse conceito é pensar que o DNA é um livro de receitas de bolo de chocolate, garantindo que as informações para realizar um bolo fofinho e doce estejam escritas de forma correta. Se trocarmos alguns ingredientes como o açúcar pelo sal ou se deixarmos de colocar o fermento, o bolo não sairá como desejado. Então, se a receita estiver escrita de forma diferente para colocar mais, menos ou tirar algum ingrediente o resultado poderá ser um bolo do qual ninguém irá comer.

A partir deste raciocínio podemos pensar que as informações do DNA são muito importantes para que o nosso corpo funcione de forma organizada e correta. Em algumas situações a receita não está escrita como deveria, causando um funcionamento diferente.

Um exemplo de quando o DNA não está com as informações genéticas adequada é quando algumas condições estão presentes em um indivíduo ou em uma família podendo ser algo que esteja presente em várias gerações familiares ou pode ser o primeiro caso na família.

Vamos usar como exemplo o teste do pezinho. Quando alguma alteração está presente no resultado desse exame, resultando em presença da Fibrose Cística, quer dizer que a informação genética não está correta para o funcionamento do corpo. Isso quer dizer que há uma mudança na receita de como é realizada a produção de fluidos do corpo e de muco e,

ao invés de serem feitas produções mais finas, essas secreções ficam mais espessas atrapalhando o funcionamento do pulmão, pâncreas, intestino e outros órgão.

Podemos perceber o quanto é importante conhecermos a genética e como ela está presente na área da saúde. Adquirindo conhecimento podemos auxiliar na propagação de informações corretas no cenário da Atenção Primária à Saúde promovendo atenção integral qualificada.

Genômica: Genética e sua interação no meio ambiente

A genômica estuda as informações do DNA de uma pessoa e as influências do hábito de vida e fatores ambientais dos quais essa pessoa vivencia. Se formos lembrar do exemplo do bolo de chocolate, a genômica é a parte que entende a receita do bolo, mas também considera a marca dos ingredientes, se o forno está na temperatura adequada e as habilidades de quem está fazendo o bolo.

Na área da saúde podemos pensar no seguinte cenário: uma pessoa que tem em sua receita genética uma alteração que favorece o desenvolvimento de alguma doença, e tem o hábito de fumar e consumir bebida alcoólica com frequência, possui um risco muito grande para que o seu corpo não funcione de forma adequada resultando no aparecimento de uma doença.

Toda essa situação ilustra o quanto a medicina está cada vez mais personalizada por considerar tanto as características genéticas quanto a história familiar, hábitos de vida e o meio ambiente onde vive. Isso é chamado de Saúde de Precisão, que favorece o desenvolvimento de medicações mais assertivas, com menos efeitos colaterais, e também na elaboração de protocolos de prevenção mais personalizados.

É muito importante, portanto, durante a avaliação do histórico de saúde de uma pessoa obter informações sobre a história familiar e os hábitos de vida justamente para poder realizar essa atenção com o olhar mais específico para usuário do sistema de saúde.

A seguir, vamos discutir e aprender a avaliar as questões da genética e da

genômica no contexto de prevenção.

Usando a genética no meu dia a dia

Fatores de risco modificáveis e não modificáveis

Existem diversos fatores de risco que favorecem o aparecimento de doenças. Esses riscos podem ser modificáveis e não modificáveis. Os riscos modificáveis são aqueles que podem ser modificados de acordo com as escolhas dos hábitos de vida (tabagismo, etilismo e dieta por exemplo) já os não modificáveis são aqueles que não conseguimos modificar mesmo alterando nossos hábitos de vida, como as nossas receitas genéticas e a idade.

Veja na tabela a seguir exemplos desses fatores de risco.

Fatores de risco Modificáveis	Fatores de Risco não modificáveis
Tabagismo	História familiar (hereditariedade)
Consumo excessivo de bebidas alcoólicas	Idade
Alimentação inadequada	Gênero (masculino e feminino)
Obesidade	Alterações genéticas
Sedentarismo (falta de atividade física)	

Tabela 1: Fatores de risco modificáveis e não modificáveis

Os riscos para desenvolvimento de doenças se diferem de pessoa para pessoa.

Se uma pessoa tem em sua receita genética uma alteração que predispõe ao risco de uma doença e possui como hábito de vida o tabagismo, o seu risco é diferente de uma pessoa que não tem alteração em sua receita genética e não

fuma. Para visualizarmos melhor a questão de risco vamos usar como exemplo um copo com água, do qual o copo são as pessoas e a quantidade de água a porcentagem de risco. Quanto mais cheio for o copo de água, maior o risco para desenvolvimento de alguma doença. Veja as figuras a seguir.

Risco de Câncer de mama em uma mulher



Risco de câncer de mama de mulheres, ao longo da vida, devido aos fatores hormonais e idade avançada.



Risco de câncer de mama de mulheres, ao longo da vida, devido aos fatores hormonais, idade avançada, e história familiar de câncer e mama.



Risco de câncer de mama de mulheres, ao longo da vida, devido aos fatores hormonais, idade avançada, história familiar de câncer e mama e alteração genética.



Risco de câncer de mama de mulheres, ao longo da vida, devido aos fatores hormonais, idade avançada, história familiar de câncer e mama, alteração genética e hábitos de vida como tabagismo, obesidade entre outros.



Presença do câncer de mama

Risco de doenças cardiovasculares



Risco de pressão alta em uma pessoa devido a idade avançada.



Risco de pressão alta em uma pessoa devido a idade avançada e alterações genéticas.



Risco de pressão alta em uma pessoa devido a idade avançada, alterações genéticas e hábitos de vida como tabagismo, obesidade entre outros.



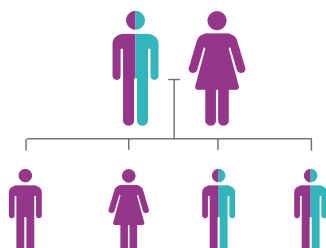
Presença de pressão alta.

É muito importante saber identificar fatores de risco para o desenvolvimento de doenças para poder orientar as pessoas que podem estar sob risco.

Como podemos perceber, as alterações genéticas e a hereditariedade (história familiar) são fatores de risco não modificáveis que precisam ser avaliados para que possamos saber das possibilidades de risco.

Vamos guardar esse conceito

Hereditariedade: transmissão de características de pais para filhos. Podem ser tanto as características físicas visíveis quanto como a forma do nosso corpo funcionar.



Nem toda a doença genética é hereditária. Muitas doenças genéticas podem ser o primeiro caso na família pois pode ocorrer uma alteração genética devido a agressões ambientais.

Mas como podemos identificar esses riscos? A seguir, vamos discutir sobre a identificação dos fatores de risco.

Identificando riscos nos indivíduos e nas famílias

Agora que discutimos sobre fatores de risco e compreendemos que as informações genéticas também são fatores de risco, podemos discutir as formas de identificar os riscos durante a busca ativa e assim, realizar ações educativas e encaminhar para uma avaliação com o enfermeiro ou com o médico.

Atenção

Pessoas com alterações genéticas para desenvolvimento de câncer ou doenças cardíacas, possuem risco muito maior do que aquelas que não tem alterações genéticas.

Se o risco é maior, a prevenção deve ser diferenciada e a educação quanto aos fatores de risco modificáveis devem ser feitas para que o risco dessas pessoas não aumente ainda mais.

Existem informações chaves que a depender da resposta levantam suspeitas para riscos de doenças que são hereditárias, ou seja, que passa de geração para geração por causa da alteração da receita genética. Essas informações são: presença de muitos casos de câncer ou doença cardiovascular na família e idade jovem ao diagnóstico dessas doenças.

Suspeita para doença Hereditária

Atenção aos casos de câncer e de doença cardíaca.

- Muitos casos de câncer ou de doença cardíaca;
- Duas ou mais gerações da família com câncer ou doença cardíaca;
- Idade jovem ao diagnóstico de câncer ou doença cardíaca (descobrir a doença antes dos 50 anos de idade).

A seguir vamos expor um questionário que pode ser realizado durante a visita domiciliar, para cada indivíduo, a fim de identificar a suspeita para câncer hereditário:

Questão 1

Você já teve história pessoal de câncer antes dos 50 anos?

Questão 2

Na sua família (pais, irmãos, avó, tios ou tias e primos (as)) teve algum caso de câncer de mama, ovário ou intestino

antes dos 50 anos de idade?

Questão 3

Na sua família (pais, irmãos, avó, tios ou tias e primos (as)) tiveram mais de 3 casos de câncer?

Quando for realizar o questionário é muito importante enfatizar a idade “antes dos 50 anos” uma vez que, como vimos, a idade é um fator de risco. Quanto mais avançada a idade, maior o risco. Consideramos a idade antes dos 50 anos uma idade jovem e um ponto chave na suspeita de câncer hereditário.

Outro ponto importante a ser considerado são os tipos de câncer, veja na tabela abaixo os tipos de câncer que são mais frequentes em casos de cânceres hereditários (que podem estar relacionado com a genética da família) e os casos que estão mais relacionados com hábitos de vida.

Tipos de Câncer	História familiar é um fator de risco importante	Hábito de vida é um fator de risco importante
Mama	X	X
Próstata	X	X
intestino	X	X
Pulmão		X
Colo do útero		X
Ovário	X	X
Corpo do útero		X
Estômago		X
Cérebro	X	X
Garganta		X
Esôfago		X
Rim	X	X
Pâncreas	X	X

Considerando as informações da tabela anterior, ao nos depararmos com caso de câncer de pulmão em uma pessoa tabagista, a chance de ser um câncer hereditário é quase nula, uma vez que sabemos que a presença de fatores de riscos de hábitos de vida favorece o aparecimento de câncer.

Por outro lado, uma família com caso de câncer de mama com idade de 45 anos de idade, já chama a atenção e levanta a suspeita para câncer hereditário.

No caso de câncer de colo de útero, independentemente da idade, sabemos que ele é resultado de infecção por HPV, então ele não é relacionado a câncer hereditário, assim como garganta e esôfago que o tem como principal fator causal o consumo de álcool e tabagismo.

As três perguntas, auxiliam na investigação. Se a pessoa entrevistada responder “SIM” em pelo menos uma das questões, essa pessoa se enquadra para o encaminhamento para avaliação mais aprofundada com o médico ou com a enfermagem. Nessa avaliação será realizada um detalhamento mais aprofundado da história familiar e assim, orientações de prevenção ou também encaminhamento para serviços especializados poderão ser feitos de for certa, evitando encaminhamento e realização de exames preventivos desnecessários.

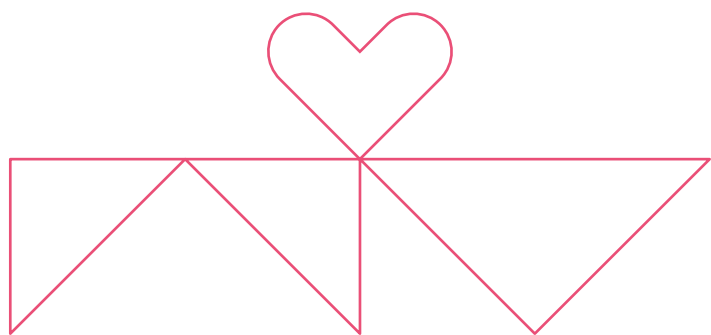
Com relação as doenças cardíacas precisamos nos atentar para a presença de muitos casos de pessoas com hipertensão arterial, presença de casos de morte súbita, infarto em idade jovem ou muitas pessoas com diagnóstico de doença cardíaca. Da mesma forma que discutimos dos casos

de câncer, as doenças cardíacas também podem ser devido às questões de erros nas receitas genéticas e ser uma questão de hereditariedade, precisando de atenção e condutas de seguimentos personalizadas.

Dados importantes para avaliação de doenças cardíacas

- Presença de vários casos na família com hipertensão arterial;
- Caso de morte súbita;
- Casos de infarto em idade jovem;
- Muitas pessoas com doenças cardíacas.

Como podemos perceber, as questões genéticas estão presentes no dia a dia dos serviços de saúde, principalmente nas doenças crônicas mais frequentes: doenças cardíacas de o câncer. Saber dessas questões e poder identificar pessoas que possam ter risco aumentado para essas doenças garante um acompanhamento adequado desde questões de prevenção, acompanhamento e tratamento quando necessário.



3. A importância da genética e genômica na atenção primária

A importância da genética e genômica na atenção primária

Vimos que conseguimos identificar possíveis suspeitos para doenças oncológicas e cardíacas hereditárias com simples questionamentos sobre história pessoal, familiar e hábitos de vida.

Quando existirem informações que levantem suspeita, o encaminhamento para avaliação do médico ou enfermeiro é de extrema importância, uma vez que eles poderão encaminhar para serviços especializados em medicina genômica para que os usuários do sistema de saúde possam ter a oportunidade de discutir riscos e possibilidade de acompanhamento adequado.

Nesses serviços especializados um teste genético para identificar onde está o erro na receita genética do indivíduo pode ser realizado. Esses testes ainda não estão disponíveis pelo Sistema Único de Saúde (SUS) podendo ser um entrave para a detecção por exame

das alterações genéticas confirmando que a doença seja hereditária.

Por isso a identificação da história familiar e hábitos de vida podem ser utilizadas como uma tecnologia de rastreamento e identificação, uma vez que na ausência dos testes genéticos, a equipe de saúde poderá estabelecer estratégias a partir da história familiar. Essa conduta poderá mudar os riscos de pessoas para o desenvolvimento de câncer ou doenças cardíacas ao longo da vida, dando a oportunidade de realizar de forma personalizada a prevenção.

Os profissionais que atuam na Atenção Básica, estão em contato com a população sendo a ponte de informação e acesso para os serviços especializados.

A introdução de conhecimento da medicina genômica poderá modificar a forma de realizar encaminhamentos e prevenção.

Contamos com vocês para ajudar essas pessoas e seus familiares que estão em risco.

Agradecemos por participar desse processo.

4. Competências específicas dos agentes comunitários

Para esse projeto identificamos competências que deverão ser desenvolvidas ao longo do curso.

Essas competências foram baseadas em publicações de organismos internacionais e por um consenso do grupo de trabalho constituído pelo Ministério da Saúde e os profissionais do PROADI BP.

O Quadro 1 a seguir apresenta as competências específicas que devem ser desenvolvidas pelos agentes comunitários participantes da ação educativa proposta.

Competências

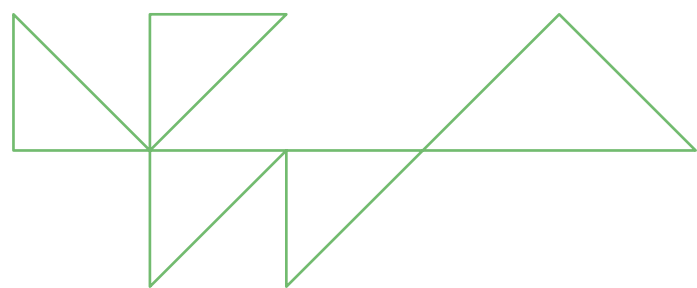


Identificar indivíduos e famílias com suspeita de predisposição hereditária às doenças cardiovasculares e câncer e encaminhar para avaliação da atenção primária conforme fluxos do serviço.



Apoiar os indivíduos e famílias com suspeita de (ou diagnóstico) predisposição hereditária às doenças cardiovasculares e câncer no processo de tomada de decisão, utilizando o conhecimento do papel da genética e genômica no risco e desenvolvimento das doenças.

Quadro 1. Competências específicas para os agentes comunitários.



Referências

Campacci N, de Lima JO, Carvalho AL, Michelli RD, Haikel R Jr, Mauad E, Viana DV, Melendez ME, Vazquez FL, Zanardo C, Reis RM, Rossi BM, Palmero EI. Identification of hereditary cancer in the general population: development and validation of a screening questionnaire for obtaining the family history of cancer. Cancer Med. 2017 Dec;6(12):3014-3024.

Collins FS, Patrinos A, Jordan E, Chakravarti A, Gesteland R, Walters L. New goals for the U.S. Human Genome Project: 1998-2003. Science 1998;282:682-9.

Fioravanti C, Piveta M. Craig Venter: forças equivalentes. Disponível em: <<https://revistapesquisa.fapesp.br/forcas-equivalentes/>> Acessado em 01 de maio de 2022

Guttmacher AE, Collins FS. Genomic medicine--a primer. N Engl J Med 2002;347:1512-20.

International Human Genome Sequencing Consortium. Finishing the euchromatic sequence of the human genome. Nature 2004;431:931-945.

International Human Genome Sequencing Consortium. Initial sequencing and analysis of the human genome. Nature 2001;409: 860-921.

National Human Genome Institute. What is the Human Genome Project. Disponível em: <<https://www.genome.gov/human-genome-project/What>> Acessado em 01 de maio de 2022.

NIH. National Institute of Health. Genetics and Genomics Fact Sheet. Acessado em 22/09/2020 Disponível em: <<https://www.genome.gov/about-genomics/fact-sheets/Genetics-vs-Genomics>>

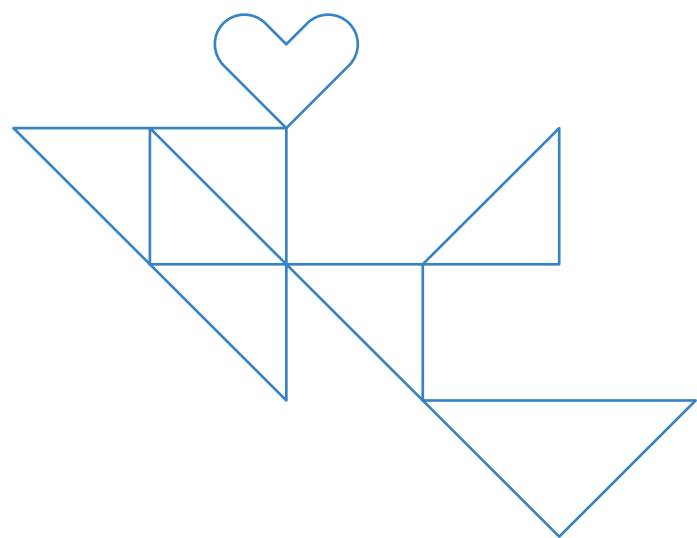
Ministério da Saúde. Programa Genomas vai ajudar na prevenção e tratamento de doenças na população brasileira. Disponível em: <<https://www.gov.br/pt-br/noticias/saude-e-vigilancia-sanitaria/2020/10/programa-genomas-vai-ajudar-na-prevencao-e-tratamento-de-doencas-na-populacao-brasileira>> Acessado em 01 de maio de 2022.

Prows C, Glass M, et al. Genomics in nursing education. J Nurs Scholarsh, v.37, n.3, p.196-202. 2005.

Shampo MA, Kyle RA. Stamp vignette on medical science. Francis S. Collins--Human Genome Project. Mayo Clin Proc. 2010;85:e66-7.

Venter JC, Adams MD, Myers EW, Li PW, Mural RJ, Sutton GG et al. The sequence of the human genome. Science. 2001;291:1304-51.

WHO. Human Genomics in Global Health. WHO definition of genetics and genomics. Acessado em 22/09/2020 Disponível em: <<https://www.who.int/genomics/geneticsVSgenomics/en/>>.





Rua Maestro Cardim, 769
01323-900 Bela Vista São Paulo
Tel. 11 3505 1000

/bporgbr
bp.org.br