



Mapa Genoma Brasil



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

Apostila

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



Projeto Mapa Genoma Brasil

BP - A Beneficência Portuguesa de São Paulo

Gerente Executivo PROADI SUS:

Juliana Opípari

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

Autoras

Natalia Campacci

Silvana Soares dos Santos

Equipe Qualificação e Treinamento

Amanda Aparecida Franca De Nobrega

Cristiane da Fonseca Amancio

Daniel Dias Macario

Denise De Andrade Saavedra

Fernando Alves Alencar de Moura

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.



Triênio 2024-2026

Apresentação

Olá, prezado(a) colega,

O objetivo deste 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.

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

Agradecemos a oportunidade de compartilhar esses conceitos com vocês.

Bons estudos!

Equipe Mapa Genoma Brasil

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 mulheres 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 da genômica na atenção primária 14

4. Competências específicas dos agentes comunitários 15

Referências 16

Dicas

- O sumário 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 da página, você retornará ao sumário.

1. O Projeto Mapa Genoma Brasil

Introdução

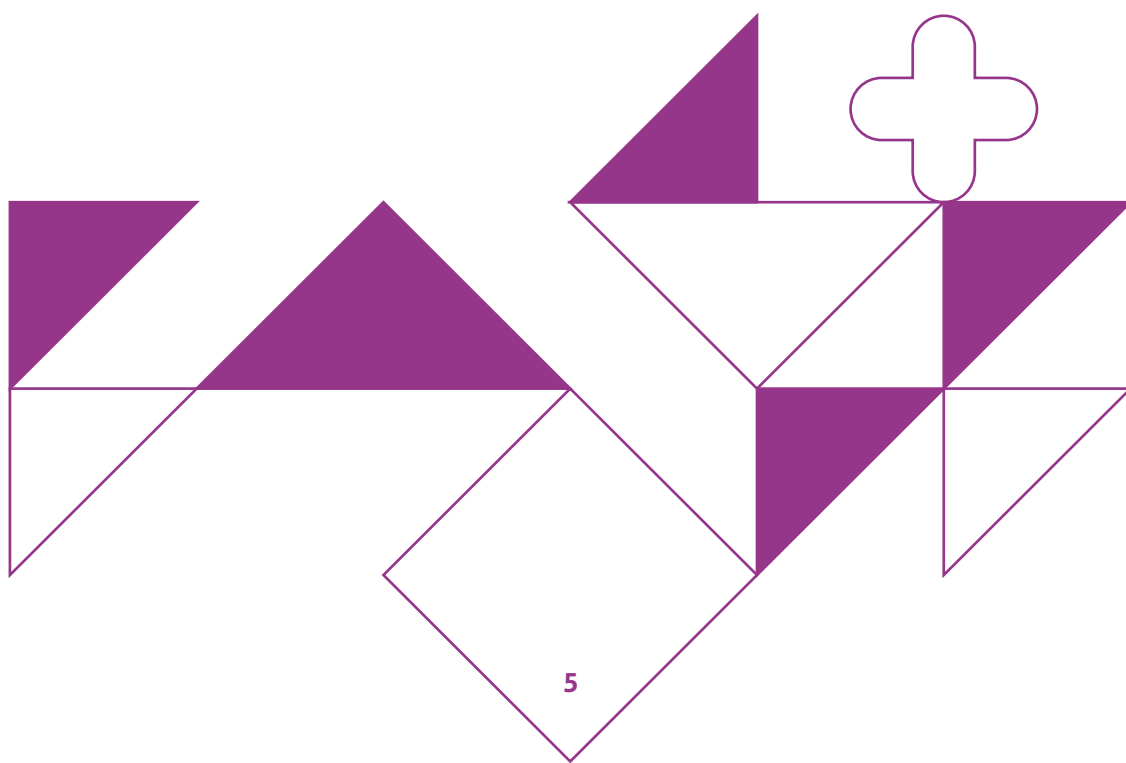
A intenção deste projeto é contribuir para a implementação de estratégias de gestão populacional em câncer e doenças cardiovasculares por meio de um banco de dados que contenha informações genéticas e clínicas dos pacientes atendidos no SUS. Além disso, o projeto envolve estratégias de qualificação de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

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

Algumas pessoas apresentam condições genéticas que favorecem o aparecimento dessas doenças, ou seja, têm risco aumentado de desenvolver câncer ou doenças cardiovasculares ao longo da vida. Assim, é necessário identificá-las para que sejam acompanhadas de forma adequada a fim de diminuir os riscos.

Este projeto permite, portanto, transmitir informações aos profissionais de serviços de saúde de diferentes complexidades, de modo a tornar possível levar para os usuários do SUS uma atenção personalizada do ponto de vista da genética e da genômica.

A seguir, vamos discutir conceitos sobre genética, genômica, e de que modo usá-los 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. Ela pode ser notada ao observarmos semelhanças em indivíduos da mesma família, como a cor e o tipo de cabelo, o formato do rosto, entre outras características. Com a genética conseguimos explicar características, não somente visíveis, mas também com relação ao funcionamento do corpo humano como um todo. Desse modo, pode-se explicar o aparecimento de algumas doenças em certos indivíduos e em seus familiares (NIH, 2020; WHO, 2020).

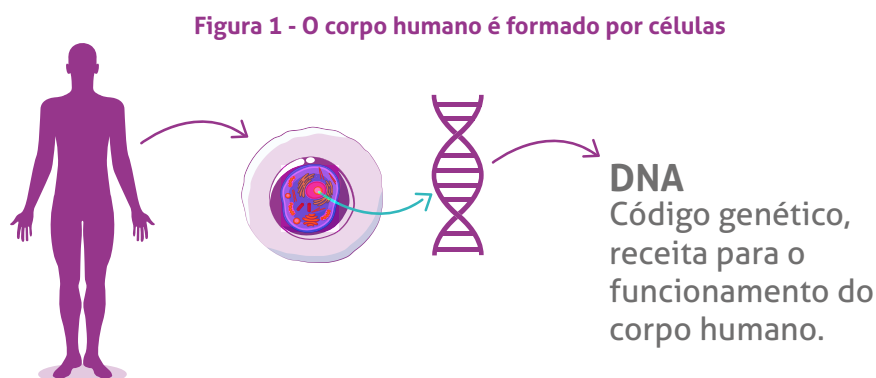
Toda essa transmissão de características é possível graças ao compartilhamento do material genético, que consiste nas informações contidas no DNA de cada pessoa.

Você sabe o que é DNA?

O DNA é como uma coleção de livros de receitas que explicam 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 que, em cada uma temos o DNA atuando a partir das receitas que ele mesmo escolhe.

Então, podemos dizer que o DNA da célula do olho tem receitas que vão conduzir o modo como o olho deve funcionar. O mesmo se dá para todos os órgãos do nosso corpo.

Veja a figura 1 a seguir, que simula o DNA.



Fonte: Elaboração própria.

Um exemplo para ilustrar esse conceito é pensar o DNA como um livro de receitas de bolo de chocolate, garantindo que as informações para 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. Assim, se a receita estiver diferente o resultado poderá ser um bolo que ninguém vai comer.

Com base nesse 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 adequadas, acontece 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 há alguma alteração no resultado desse exame, indicando a presença de fibrose cística, quer dizer que a informação genética não está correta para o funcionamento do corpo. Assim, há uma mudança na receita no que diz respeito à produção de fluidos do corpo e de muco. Em vez de serem feitas produções mais finas, essas secreções

ficam mais espessas, atrapalhando o funcionamento dos pulmões, pâncreas, do intestino e de outros órgãos.

É importante conhecermos a genética e como ela está presente na área da saúde. Com 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 que essa pessoa vivencia. Se lembrarmos o exemplo do bolo de chocolate, a genômica é a parte que entende a receita, mas também considera a marca dos ingredientes, se o forno está na temperatura adequada, e leva em conta 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, apresenta um risco muito grande de que seu corpo não funcione de forma adequada, resultando no aparecimento de uma doença.

Toda essa situação ilustra quanto a medicina está cada vez mais personalizada por considerar tanto as características genéticas quanto a história familiar, os hábitos de vida e o meio ambiente onde se vive. Isso é chamado de saúde de precisão, que favorece o desenvolvimento de medicações mais assertivas, com menos efeitos colaterais, e a 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, de modo a poder dar atenção mais específica ao 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 primeiros são aqueles que podem ser modificados de acordo com as escolhas de vida (tabagismo, etilismo e dieta por exemplo), ao passo que os segundos são aqueles que não conseguimos modificar mesmo alterando nossos hábitos, como nossas receitas genéticas e a idade.

Veja na tabela a seguir exemplos desses fatores de risco.

Tabela 1 - Fatores de risco modificáveis e não modificáveis

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)	

Fonte: Elaboração própria.

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 fuma, 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, tendo em mente que o copo são as pessoas e que a quantidade de água é a porcentagem de risco. Quanto mais cheio estiver o copo, maior o risco de desenvolver alguma doença.

Veja as figuras a seguir.

Risco de câncer de mama em mulheres

Figura 2 - Representação do risco por meio de um copo com água

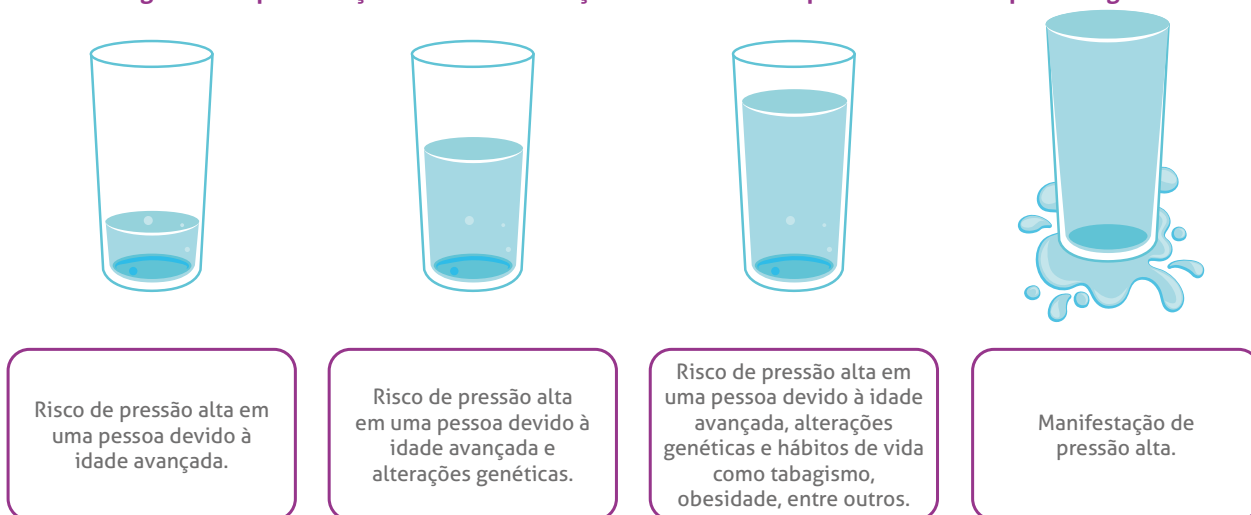


Fonte: Elaboração própria.



Risco de doenças cardiovasculares

Figura 3 - Representação do risco de doenças cardiovasculares por meio de um copo com água



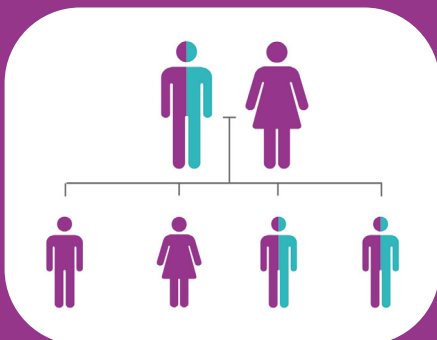
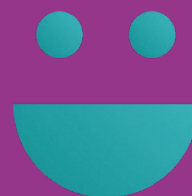
Fonte: Elaboração própria.

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

Como pudemos notar, as alterações genéticas e a hereditariedade (história familiar) são fatores de risco não modificáveis que precisam ser avaliados.

Vamos guardar esse conceito

Hereditariedade: transmissão de características de pais para filhos, tanto as físicas quanto a forma de o corpo funcionar.



Nem toda a doença genética é hereditária. Muitas delas podem ser o primeiro caso na família, pois pode ocorrer uma alteração genética causada por agressões ambientais.

Como, porém, podemos identificar esses riscos? A seguir, vamos aprender a identificá-los.

Identificando riscos nos indivíduos e nas famílias

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

Atenção

Pessoas com alterações genéticas para desenvolvimento de câncer, ou doenças cardíacas, apresentam risco muito maior do que aquelas sem alterações genéticas.

Se o risco é maior, a prevenção deve ser diferenciada. É necessária uma educação quanto aos fatores de risco modificáveis para que eles não aumentem.

Algumas informações-chave, a depender da resposta, levantam suspeitas de doenças hereditárias, ou seja, que passam de geração a geração por causa da alteração da receita genética. Essas informações são: muitos casos de câncer ou doença cardiovascular na família e pouca idade no momento do diagnóstico.

Suspeita para doença hereditária

Os principais indicativos são:

- muitos casos de câncer ou de doença cardíaca na família;
- 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).

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

Questão 1

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

Questão 2

Na sua família (pais, irmãos, avós, tios e primos), houve algum caso de câncer de mama, ovário ou intestino antes dos 50 anos de idade?

Questão 3

Na sua família (pais, irmãos, avós, tios e primos) houve mais de três casos de câncer?

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

Outro ponto importante a ser considerado são os tipos de câncer. Veja, na tabela 2, os mais frequentes em casos hereditários e aqueles que estão mais relacionados com hábitos de vida.

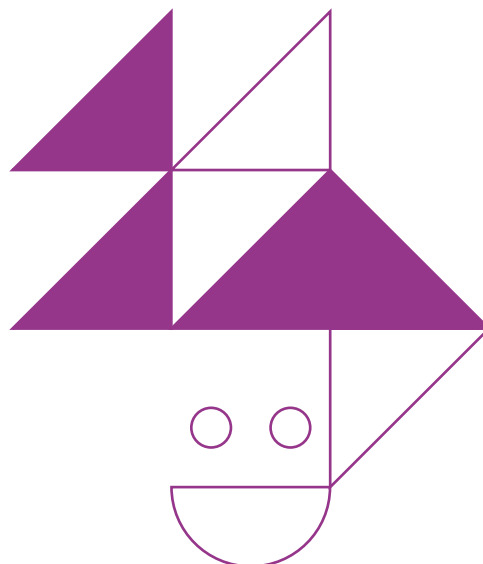


Tabela 2 - Tipos de câncer mais frequentes em casos hereditários

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

Fonte: Elaboração própria.

Considerando as informações da tabela anterior, ao depararmos com câncer de pulmão numa pessoa tabagista, a chance de ser hereditário é quase nula, uma vez que sabemos que os hábitos de vida influenciam em seu aparecimento.

Por outro lado, uma família com caso de câncer de mama aos 45 anos, já levanta a suspeita de hereditariedade.

No caso de câncer de colo de útero, independentemente da idade, ele é resultado de infecção por HPV, portanto não está ligado à hereditariedade, assim como os de garganta e esôfago, que têm como principal fator causal o consumo de álcool e o tabagismo.

As três perguntas do questionário acima, auxiliam na investigação. Se a pessoa entrevistada responder “sim” a pelo menos uma das questões, ela pode ser encaminhada para uma avaliação mais aprofundada com o médico ou a enfermagem. Nessa avaliação, será realizado um detalhamento da história familiar e serão dadas, orientações de prevenção ou de encaminhamento para serviços especializados, evitando exames preventivos desnecessários.

Com relação às doenças cardíacas, precisamos nos atentar aos muitos casos de pessoas com hipertensão arterial,

morte súbita, infarto em idade jovem ou com diagnóstico de doença cardíaca. Da mesma forma que o câncer, as doenças cardíacas também podem se dar por erros nas receitas genéticas e ser uma questão de hereditariedade, exigindo atenção e condutas personalizadas.

Dados importantes para avaliação de doenças cardíacas

- vários casos de hipertensão arterial na família;
- morte súbita;
- 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 em: doenças cardíacas e câncer.

Identificar pessoas que possam ter risco aumentado para essas doenças garante um acompanhamento adequado, desde prevenção, até tratamento, quando necessário.



3. A importância da genética e da genômica na atenção primária

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

Quando houver informações que levantem suspeita, a avaliação pelo médico ou pelo enfermeiro é de extrema importância, uma vez que eles poderão encaminhar para serviços especializados em medicina genômica, de modo que os usuários do sistema de saúde possam discutir riscos e ter um 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 SUS, o que pode ser um entrave para a

detecção das alterações genéticas.

Por isso, a identificação da história familiar e dos hábitos de vida pode ser usada como uma tecnologia de rastreamento e identificação. Na ausência dos testes genéticos, a equipe de saúde poderá estabelecer estratégias a partir da história familiar. Essa conduta pode mudar os riscos de desenvolvimento de câncer ou doenças cardíacas ao longo da vida, permitindo uma 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.

4. Competências específicas dos agentes comunitários

Para este 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 por 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.

Quadro 1 - Competências específicas para os agentes comunitários

Competências



Identificar indivíduos e famílias com suspeita de predisposição hereditária a doenças cardiovasculares e câncer, encaminhando 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 da genômica para reduzir risco e desenvolvimento das doenças.

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 EL. 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/forcasequivalentes/>> 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>>

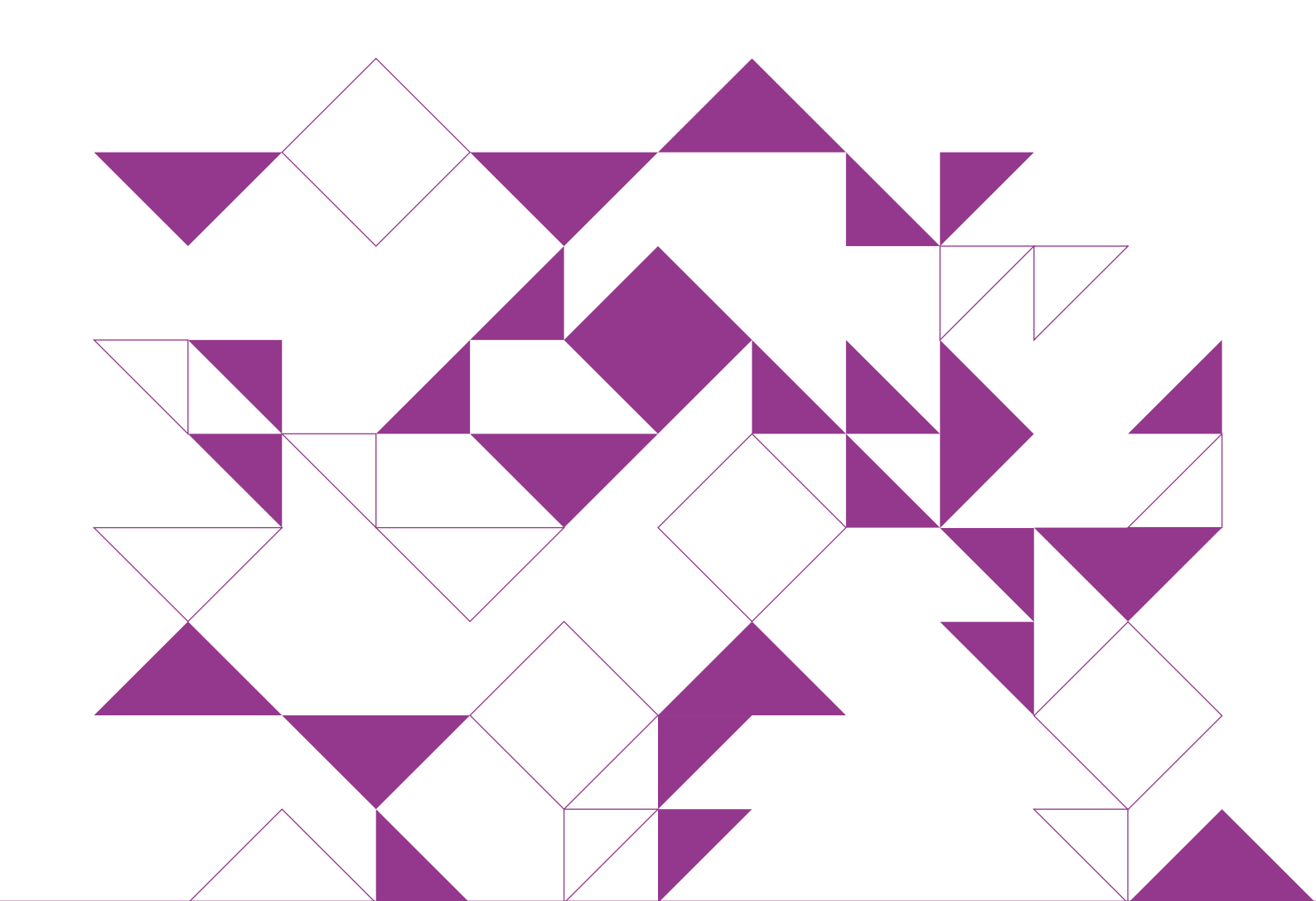
Ministério da Saúde. Programa Genomas vai ajudar na prevenção e tratamento de doenças na população brasileira. Disponível em: <<https://www.gov.br/pt-br/noticias/saude-e-vigilancia-sanitaria/2020/10/programagenomas-vai-ajudar-na-prevencao-e-tratamento-dedoencas-na-populacao-brasileira>> Acessado em 01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