



APLICAÇÕES DA GENÉTICA MÉDICA NA ATIVIDADE DOS PROFISSIONAIS DA ÁREA DA SAÚDE

Alice Ramos Rodrigues¹

Samylla De Oliveira Fernandes Sousa²

Juliana Evangelista Bezerril³

A Genética é a ciência que estuda a estrutura, a herança, a expressão e as mutações dos genes ao longo das gerações. Os conceitos genéticos são relativamente contemporâneos quando comparados com outras ciências. No entanto, nas últimas décadas ocorreu grande evolução no campo da genética, principalmente da genética médica. A produção de medicamentos, terapia gênica, e a compreensão de doenças, são exemplos da aplicação dos conhecimentos genéticos. Diante da importância deste tema para a atividade médica, este estudo tem como objetivo realizar um levantamento bibliográfico sobre as principais aplicações da genética na prática médica e de outros profissionais da saúde. No intuito de alcançar tal objetivo, o estudo foi realizado por pesquisas bibliográficas nas principais bases de dados online, como *PubMed* e *Scielo*, nas plataformas da Sociedade Brasileira de Genética e Genômica e nos livros de genética. Verificou-se que as aplicações da genética médica vão desde diagnósticos diferenciais até terapia gênica no tratamento e prevenção de doenças. Os exames envolvendo a investigação e interpretação do genoma vão desde análises de alterações na estrutura cromossômica, até mesmo no que diz respeito ao aspecto gênico, quando ocorrem mutações pontuais em genes que codificam determinada proteína envolvida na gênese de doenças. Tais exames podem ser feitos através de citogenética clássica, que consiste na mensuração da quantidade e forma dos cromossomos num cariótipo ou através de sequenciamento de DNA, que são analisadas alterações diretamente na estrutura de genes. Outra linha de aplicação dos conceitos genéticos é o mapeamento de genes para determinadas características, seja empregado na detecção precoce de doenças ou na prevenção e monitoramento de possíveis alterações patológicas. No câncer de mama, por exemplo, há diversos genes mapeados que podem ser selecionados para a construção de um chip, microarranjo de DNA, para serem utilizados no diagnóstico precoce sem qualquer manifestação clínica prévia. O aconselhamento genético é outra ferramenta importante para a prática médica, visto que é

¹ Acadêmica do curso de medicina da Unifimes email: aliceramosrodrigues@academico.unifimes.edu.br

² Acadêmica do curso de medicina da Unifimes email: samyllaoliveiraf@academico.unifimes.edu.br

³ Professora Doutora do curso de medicina da Unifimes email: julianaevb@unifimes.edu.br



comum atendimentos de famílias em que existem pessoas com alguma síndrome genética, a mais frequente é a trissomia do cromossomo 21 (síndrome de Down). É essencial que os familiares compreendam as características, as causas, as limitações e as potencialidades de um paciente com síndrome genética, pois só assim poderão oferecer uma melhor assistência e aceitar tal condição, que na maioria dos casos é um processo difícil e complexo. Diante do exposto, pode-se concluir que a genética tem ampla aplicação na prática médica, sendo empregada para oferecer melhores condições de vida para os pacientes e seus familiares. Contudo, ainda há muito o que ser investigado, necessitando de mais pesquisas e mais profissionais dispostos a se especializarem nesta área.

Palavras-chave: Genética médica. Diagnóstico diferencial. Mapeamento genético. Aconselhamento genético. Diagnóstico precoce.