

ATUALIZAÇÃO DE HEREDOGRAMAS EXPERIÊNCIA DE GRADUANDAS DE ENFERMAGEM DURANTE A INICIAÇÃO CIENTÍFICA

Sandy Kaine Soares de
Pinho¹

Universidade Estadual do Centro Oeste- UNICENTRO

Victoria Zuber Teixeira²

Viviane Knuppel de Quadros Gerber³

EIXO: Integração Ensino-Serviço-Comunidade

CATEGORIA: Comunicação Oral

Resumo: Introdução. A Iniciação Científica (IC) tem como definição a participação ativa de discentes na elaboração e/ou condução de um projeto de pesquisa específico sob orientação de um docente. O Brasil exibe uma realidade no cenário educacional e científico internacional por concernir e promover a IC de forma institucional, de forma única, por meio de programas idealizados e/ou financiados por agências federais e estaduais, ou mesmo internamente nas instituições de ensino superior. Representando e servindo de modelo para essas práticas está o Programa Institucional de Bolsas de Iniciação Científica (PIBIC) do Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPq) (SOUZA, LEITE 2017). No início de 1900, os geneticistas entenderam que as leis de herança de Mendel são a base da transmissão de genes em organismos diplóides. Observou-se que algumas características são herdadas de acordo com as proporções de Mendel, como resultado de alterações em genes únicos, e desenvolveram métodos para mapear os genes responsáveis. Também reconheceram que a maioria das variações de características que ocorrem naturalmente, embora mostrem forte correlação entre parentes, envolve a ação de vários genes e fatores não genéticos. Um possível caminho a seguir surgiu a partir da genética e genômica populacional. Em vez de mapear genes de doenças rastreando a transmissão nas famílias, pode-se localizá-los por meio de estudos de associação, isto é, comparações de frequências de variantes genéticas entre indivíduos afetados e não afetados (ALTSHULER, 2008). O fenômeno de Antecipação Genética (AG) pode ser definida como a ocorrência de uma desordem em idades progressivamente anteriores em sucessivas gerações, mas a idade de início progressivamente mais precoce pode ser observada em gerações sucessivas. Quando a doença se manifesta em uma idade muito precoce, pode ser mais severa do que nas gerações anteriores (TEISBERG, 1995). O mapeamento genético fornece uma abordagem poderosa para identificar genes e processos biológicos subjacentes a qualquer característica influenciada pela herança, incluindo doenças humanas (ALTSHULER, 2008).

¹ Acadêmica do Curso de Graduação em Enfermagem

² Acadêmica do Curso de Graduação em Enfermagem

³ Docente no Departamento de Enfermagem da Universidade Estadual do Centro-Oeste - UNICENTRO..
Orientadora do trabalho

O Heredograma é um instrumento que representa graficamente a história familiar através de símbolos pré estabelecidos, que identificam o parentesco de indivíduos de uma mesma família, para facilitar a identificação de determinado padrão de herança e permitir melhor visualização dos indivíduos sob risco de câncer, tal como o padrão de herança das doenças,

certas especificações são utilizadas. Por ser universal, qualquer pessoa que possua conhecimento acerca da simbologia que compõe o heredograma é capaz de interpretá-lo, o que o torna acessível e passível de utilização em pesquisas estatísticas. Para construí-lo, a história familiar deve ser obtida por meio de questionários ou entrevistas que incluem não só os membros afetados com câncer, mas também os membros não afetados (APARECIDA, 2012). **Objetivo do Trabalho** Relatar a experiência de fazer parte da iniciação científica, por acadêmicas de enfermagem. **Metodologia:** Trata-se de um estudo descritivo, do tipo relato de experiência por acadêmicas do curso de enfermagem da Universidade Estadual do Centro-oeste (UNICENTRO), no programa de IC voluntária, na cidade de Guarapuava- PR, no período de 01 agosto a 31 de julho de 2020, no projeto intitulado “Triagem neonatal, mapeamento da prevalência da mutação *TP53* R337H e histórico de câncer em Guarapuava estado do Paraná e municípios circunvizinhos”. O programa de IC da UNICENTRO tem como objetivo desenvolver o pensamento crítico e a prática científica nos participantes. **Resultados:** O desenvolvimento deste trabalho possibilitou a aquisição de aprendizado científico e novos conhecimentos as acadêmicas participantes do projeto de IC através do contato com famílias paranaenses residentes na região centro-oeste do Paraná positivas para mutação *TP53* R337H, acompanhadas por equipe especializada, da qual a docente participa através de um Programa de Pós-Graduação *Stricto Sensu*. Durante a abordagem com as famílias são realizadas ações para obtenção de dados que possibilitam a atualização de heredogramas, a explicação sobre a realização do teste preditivo para detecção da mutação e orientações sobre os sinais e sintomas de câncer. O conhecimento adquirido aconteceu a partir dos encontros das discentes com a docente orientadora através do aprofundamento do estudo em relação ao tema, leitura de artigos científicos, contato realizado com integrantes das famílias portadoras da mutação *TP53* R337H, tendo em vista que se trata de um programa de educação em saúde e de aconselhamento genético. **Conclusões:** Esta pesquisa possibilitou a importância do conhecimento do perfil genético de familiares portadores da mutação *TP53* R337H, para a identificação de casos de antecipação genética através da construção e atualização de heredogramas. Essa abordagem permitiu melhor entendimento da interação genética e multifatorial na carcinogênese, proporcionando aprendizado as discentes participantes e orientações as famílias portadoras da mutação. O conhecimento científico sobre a carcinogênese e a importância do rastreamento genético e construção de heredogramas, traçando o destino dos sujeitos portadores da mutação R337H *TP53* geneticamente herdadas para detecção precoce de câncer, sob o ângulo da probabilidade estatística foi considerada.

Palavras-chave:

Antecipação Genética. Mapeamento genético. Heredogramas.

Referencias:

APARECIDA, F. A. L; et all. Heranças Familiares: entre os genes e os afetos. **Saúde Soc. São Paulo**, v.21, n.2, p.458-464, 2012

ARIFFIN. H; et all. Whole-genome sequencing analysis of phenotypic heterogeneity and anticipation in Li–Fraumeni cancer predisposition syndrome. **PNAS** | **October 28, 2014** | **vol. 111** | **no. 43** | **15501**

Altshuler D, Daly MJ, Lander ES. Genetic mapping in human disease. *Science*. **2008;322(5903):881-888. doi:10.1126/science.1156409**

SOUZA. G. B; LEITE. J. F. N; Iniciação científica na formação em psicologia: uma revisão de literatura. Psicol. rev. (Belo Horizonte) vol.23 no.3 Belo Horizonte set./dez. 2017

TEISBERG. P. M. D. The genetic background of anticipation. **JOURNAL OF THE ROYAL SOCIETY OF MEDICINE** Volume 88 April 1995