



**INSTITUTO LATINO-AMERICANO DE
CIÊNCIAS DA VIDA E DA NATUREZA (ILACVN)
CURSO DE MEDICINA**

**FOMENTANDO A GENÉTICA COMUNITÁRIA NA TRÍPLICE FRONTEIRA
ATRAVÉS DE UMA LIGA ACADÊMICA DE GENÉTICA MÉDICA E GENÔMICA**

CATHERINE ALEJANDRA MOLINA SOMOZA

Foz do Iguaçu - PR

2025



**INSTITUTO LATINO-AMERICANO DE
CIÊNCIAS DA VIDA E DA NATUREZA (ILACVN)
CURSO DE MEDICINA**

**FOMENTANDO A GENÉTICA COMUNITÁRIA NA TRÍPLICE FRONTEIRA
ATRAVÉS DE UMA LIGA ACADÊMICA DE GENÉTICA MÉDICA E GENÔMICA**

CATHERINE ALEJANDRA MOLINA SOMOZA

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado ao Instituto Latino-Americano de Ciências da Vida e da Natureza da Universidade Federal da Integração Latino-Americana, como requisito parcial à obtenção do título de Bacharel em Medicina.

Orientador: Prof.^a. Me. Alessandra Pawelec da Silva

Foz do Iguaçu - PR

2025

CATHERINE ALEJANDRA MOLINA SOMOZA

**FOMENTANDO A GENÉTICA COMUNITÁRIA NA TRÍPLICE FRONTEIRA
ATRAVÉS DE UMA LIGA ACADÊMICA DE GENÉTICA MÉDICA E GENÔMICA**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado ao Instituto Latino-Americano de Ciências da Vida e da Natureza da Universidade Federal da Integração Latino-Americana, como requisito parcial à obtenção do título de Bacharel em Medicina.

BANCA EXAMINADORA

Orientadora: Prof.^a Me. Alessandra Pawelec da Silva UNILA

Coorientadora: Prof.^a Dr.^a Maria Cláudia Gross
UNILA

Prof. Dr Rodrigo Juliano Grignet
UNILA

Prof.^a Geíza Lemos Hein Sant Anna
UNILA

Foz do Iguaçu, __ de _____ de ____.

Dedico este trabalho a todos os que acreditaram em mim.

AGRADECIMENTOS

Dedico este trabajo de conclusión de curso a Dios todopoderoso a quien le debo todo lo que soy, gracias por ponerme en este camino e iluminar mi leyenda personal e a mi Buena Madre, quien intercedió por mí y jamás me dejó sola. A mis padres, quienes estuvieron conmigo en cada etapa de la realización de este proyecto, me escucharon y apoyaron incondicionalmente, a pesar de que muchas veces no veía salida o me sentía extremadamente cansada. Gracias por quedarse cuando todo era difícil y por no dejarme desistir de mis sueños nunca. Agradezco también a mis hermanos, quienes fueron pilares fundamentales para realizar mis objetivos. Gracias por leer este trabajo mil veces y darme sus opiniones sinceras, por corregir mi ortografía y por darme consejos de cómo mejorar siempre. Agradezco también a mis maravillosas orientadoras, quienes fueron fundamentales para que este proyecto fuera creciendo y se transformara en lo que es hoy. Gracias enormemente por haber leído y corregido cada vez que enviaba mi trabajo, y gracias principalmente por haber creído en mí y mi potencial. Fueron fundamentales para que creciera en mí el deseo de ser algún día una profesional dedicada al área de la genética. Finalmente, gracias a la pequeña Catherine, quien siguió adelante y a pesar de las dudas e incertezas de la vida siguió caminando y jamás se dio por vencida, a ti te debo todo y más, gracias por confiar en ti y siempre intentar ser feliz.

RESUMO

Diante do melhor controle das causas ambientais, as doenças genéticas e anomalias congênitas vêm se destacando como fatores de morbidade e mortalidade. Logo, é fundamental a implantação da genética comunitária na Atenção Primária à Saúde, para que seja possível atingir efeitos preventivos, educacionais, diagnósticos e terapêuticos. Para isso, é necessário o envolvimento de diversos profissionais da saúde e, especialmente, a integração da Universidade com a comunidade. Neste contexto, as Ligas Acadêmicas apresentam um papel-chave, pois estão envolvidas com atividades que aliam ensino, pesquisa e extensão. A Liga Acadêmica de Genética Médica e Genômica da UNILA foi criada com a proposta de fomentar a genética comunitária na região de tríplice fronteira entre Brasil, Paraguai e Argentina. Para tanto, foram implementadas diferentes estratégias, tais como atividades práticas laboratoriais, aulas, postagens em mídias sociais e uma série de podcasts divulgados por meios digitais, que permitiram a integração e difusão do conhecimento para dentro e além da universidade. Assim, o tripé universitário associando teoria e prática, trouxe benefícios para os acadêmicos, a universidade e a comunidade pelo compartilhamento de saberes de forma crítica e responsável.

Palavras chaves: ligas acadêmicas; extensão; genética; genômica

ABSTRACT

In light of improved control over environmental causes, genetic diseases and congenital anomalies have emerged as significant factors of morbidity and mortality. Therefore, implementing community genetics in Primary Health Care is essential to achieve preventive, educational, diagnostic, and therapeutic effects. This requires the involvement of various health professionals and, particularly, the integration of the university with the community. In this context, Academic Leagues play a key role, as they engage in activities that combine education, research, and outreach. The Academic League of Medical Genetics and Genomics at UNILA was created with the aim of promoting community genetics in the triple border region between Brazil, Paraguay and Argentina. To this end, various strategies have been implemented, such as laboratory practical activities, lectures, social media posts, and a series of podcasts disseminated through digital channels, allowing for the integration and dissemination of knowledge both within and beyond the university. Thus, the university's tripartite model, which combines theory and practice, has benefited students, the university, and the community through the critical and responsible sharing of knowledge.

Keywords: academic leagues; extension; genetics; genomics

RESUMEN

Gracias al mejor control de las causas ambientales, las enfermedades genéticas y las anomalías congénitas se han ido destacando como factores de morbilidad y mortalidad. Por lo tanto, es fundamental implementar la genética comunitaria en la Atención Primaria en Salud, de modo que sea posible lograr efectos preventivos, educativos, diagnósticos y terapéuticos. Para lograrlo, es necesario involucrar a varios profesionales de la salud y, especialmente, la integración de la universidad con la comunidad. En este contexto, las Ligas Académicas juegan un papel clave, ya que participan en actividades que combinan enseñanza, investigación y extensión. La Liga Académica de Genética Médica y Genómica de la UNILA fue creada con el objetivo de promover la genética comunitaria en la triple frontera entre Brasil, Paraguay y Argentina. Para ello, se implementaron diferentes estrategias, como actividades prácticas en el laboratorio, clases, publicaciones en redes sociales y una serie de podcasts difundidos a través de medios digitales que permitieron la integración y difusión del conocimiento dentro y fuera de la universidad. Así mismo, los tres pilares universitarios, combinando teoría y práctica, trajeron beneficios a los académicos, la universidad y la comunidad al compartir conocimientos de manera crítica y responsable.

Palabras clave: ligas académicas; extensión; genética; genómica

LISTA DE TABELAS

Tabela 1 – Número de seguidores da página “Dúvidas sobre doenças genéticas? Pergunte que eu respondo” por município.....	19
Tabela 2 – Número de seguidores da página “Dúvidas sobre doenças genéticas? Pergunte que eu respondo” por país.	19

LISTA DE FIGURAS

Figura 1 – Idade e gênero dos seguidores da página “Dúvidas sobre doenças genéticas? Pergunte que eu respondo”	20
Figura 2 – Porcentagem de seguidores por cidades.	20
Figura 3 – Gênero dos seguidores do Instagram LINEAGE_UNILA.....	21
Figura 4 – Faixa etária dos seguidores do Instagram LINEAGE_UNILA.....	22

SUMÁRIO

1 INTRODUÇÃO.....	11
2 METODOLOGIA.....	14
3 RESULTADOS E DISCUSSÃO.....	16
4 CONSIDERAÇÕES FINAIS	24
REFERÊNCIAS.....	25
APÊNDICES.....	27
APÊNDICE A – ARTIGO PUBLICADO	28

1 INTRODUÇÃO

Com o controle das mortes por doenças infecciosas, respiratórias, desnutrição, entre outras, o Brasil passou por uma transição epidemiológica nas últimas décadas e as malformações congênitas passaram a ser a segunda maior causa de mortalidade infantil desde o ano 2000, ficando atrás apenas de transtornos perinatais, que são a principal causa de mortalidade em crianças de um ano ou menos (PASSOS-BUENO et al., 2014; HOROVITZ et al., 2024). De maneira geral, quando um paciente tem algum tipo de doença genética, o seu primeiro contato com alguém fora da família, além do pediatra na maternidade, geralmente é com o médico generalista ou o clínico geral, sendo o seu papel essencial no direcionamento das orientações ao paciente e familiares. Assim, manejar as doenças com componente genético, tanto em pacientes como em suas famílias, de forma ética, diligente e considerando a lógica e as políticas do Sistema Único de Saúde (SUS), passou a ser competência desejável para todos os médicos, impactando sua formação na graduação (NOVOA et al., 2011; MELO et al., 2017; MELO et al., 2019). Portanto, é emergente a necessidade da integração da genética à Atenção Primária à Saúde (APS) para se desenvolver ações de prevenção e controle, assim como facilitar o acesso da comunidade aos cuidados de saúde com base no conhecimento sobre a genética (VIEIRA, 2012; VIEIRA e GIUGLIANI, 2013; SILVA et al., 2024).

De acordo com o Ministério da Saúde do Brasil (BRASIL, 2021), a APS é o primeiro nível de atenção em saúde e se caracteriza por um conjunto de ações, no âmbito individual e coletivo, que abrange a promoção e a proteção da saúde, a prevenção de agravos, o diagnóstico, o tratamento, a reabilitação, a redução de danos e a manutenção da saúde com o objetivo de desenvolver uma atenção integral que impacte positivamente na situação de saúde das coletividades. Trata-se da principal porta de entrada do SUS e do centro de comunicação com toda a Rede de Atenção do SUS, devendo se orientar pelos princípios da universalidade, da acessibilidade, da continuidade do cuidado, da integralidade da atenção, da responsabilização, da humanização e da equidade.

A APS organiza o fluxo dos serviços nas redes de saúde, dos mais simples aos mais complexos, estando responsável também pela identificação e acompanhamento de famílias com problemas relacionados a anomalias congênitas e doenças geneticamente determinadas. Essa responsabilidade surgiu em janeiro de 2009, quando foi publicada a Política Nacional de Atenção

Integral em Genética Clínica, que constitui o envolvimento tanto da atenção especializada em genética clínica quanto da atenção básica nesta problemática (BRASIL, 2009), porém os resultados estão muito aquém dos esperados e uma mudança na formação dos profissionais se tornou evidente e necessária.

Neste contexto, as Diretrizes Curriculares Nacionais dos Cursos de Medicina (BRASIL, 2014), publicadas em 2014, indicam a importância do monitoramento genético e da utilização de conhecimentos básicos da área. Para esse fim, expressam que todo médico deverá fomentar a “Promoção de Investigação Diagnóstica: proposição e explicação, à pessoa sob cuidado ou responsável, sobre a investigação diagnóstica para ampliar, confirmar ou afastar hipóteses diagnósticas, incluindo as indicações de realização de aconselhamento genético.”

Por sua vez, a Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica (SBGM, 2017) expressa que a formação em genética nos cursos de graduação da área da saúde, especialmente em medicina, é fundamental para a compreensão dos determinantes biológicos do binômio saúde-doença. Dentre os saberes direcionados pela SBGM para todos os alunos da área da saúde estão:

- a) Reconhecer a importância das doenças genéticas/defeitos congênitos dentro do contexto epidemiológico local e nacional;
- b) Conhecer a terminologia e os conceitos básicos usados na genética médica;
- c) Conhecer os princípios básicos de genética e biologia molecular (divisão celular, alterações cromossômicas, tipos de mutação, código genético, etc.) e como se associam à formação de doenças, incluindo aspectos de carcinogênese e dos distúrbios neuro-genéticos;
- d) Entender como a interação de fatores genéticos, ambientais e comportamentais atuam na susceptibilidade, no início e no desenvolvimento de doenças, assim como na manutenção da saúde e resposta ao tratamento;
- e) Conhecer as bases da farmacogenética;
- f) Conhecer as doenças genéticas/defeitos congênitos que não são raros, ou seja, que têm prevalência superior a 1,3:2.000 indivíduos;
- g) Conhecer os principais testes genéticos utilizados na prática clínica;
- h) Conhecer as bases do aconselhamento genético;
- i) Conhecer a rede de atenção e cuidados em saúde disponíveis nos três níveis de complexidade para os indivíduos com doenças genéticas/defeitos congênitos e suas famílias etc.

Assim, nos cursos de graduação das áreas da saúde, é indispensável o estudo da genética e da genômica, das técnicas de sequenciamento do DNA e do aconselhamento genético no setor primário em saúde para se realmente atingir a genética comunitária, que pode ser definida, do

ponto de vista pragmático, pelos efeitos preventivos, educacionais, diagnósticos e terapêuticos dos serviços de genética sobre a comunidade, englobando as atividades de triagem populacional e orientação genética, divulgação das alterações genéticas prevalentes na comunidade e assessoria reprodutiva, variando esta última da orientação sobre métodos anticoncepcionais até o oferecimento do diagnóstico pré-natal (quando possível) e/ou neonatal. Já do ponto de vista científico, a genética comunitária inclui todas as pesquisas necessárias à implantação e à avaliação de um programa de genética que atue sobre a comunidade, compreendendo aspectos genético-epidemiológicos, moleculares, sociais, demográficos, psicológicos, éticos e culturais (RAMALHO, 2004).

Para que ocorra o estabelecimento da genética comunitária é necessário o envolvimento de diversos profissionais da saúde e que essa integração se inicie dentro da Universidade e se expanda para fora dos seus portões. Neste contexto, as Ligas Acadêmicas apresentam um papel-chave, pois têm por finalidade complementar a formação acadêmica em uma área específica do campo da saúde, por meio de atividades que atendam os princípios do tripé universitário de ensino, pesquisa e extensão. As ligas acadêmicas são formadas por grupos de alunos com interesse em estudar uma determinada área. No caso dos cursos de medicina, as ligas são criadas com a finalidade de estudar assuntos dentro das diversas especialidades médicas de forma a ampliar conhecimentos em temáticas específicas, promover discussões científicas e a integração dos conhecimentos teóricos com a prática clínica, além de nortear a futura escolha profissional (SANTANA, 2023).

Na Universidade Federal da Integração Latino-Americana (UNILA), em 2021, a Liga Acadêmica de Genética Médica e Genômica (LINEAGE) surgiu com um projeto de extensão, buscando atrair não apenas estudantes de medicina, mas também de outras áreas da saúde da tríplice fronteira Brasil-Paraguai-Argentina, já que através da interdisciplinaridade poderiam enriquecer ainda mais as discussões e ganhar conhecimentos em genética sob diversos pontos de vista. O presente artigo visa demonstrar como as ligas acadêmicas são peças-chave no aprendizado dos alunos e como, através delas, o tripé universitário de ensino, pesquisa e extensão é fortalecido e levado mais próximo da comunidade.

2 METODOLOGIA

A Liga Acadêmica de Genética Médica e Genômica (LINEAGE) foi criada na UNILA em 2021 e institucionalizada como um projeto de extensão, por meio do qual foram desenvolvidas atividades de ensino, pesquisa e extensão. Para a vinculação dos alunos ao projeto, foi aberto um edital de seleção, convidando à inscrição alunos da área da saúde da UNILA e de outras universidades da tríplice fronteira (Paraguai, Argentina e Brasil). O processo seletivo consistiu no envio de uma carta explicando o interesse em fazer parte da liga acadêmica e os benefícios esperados para sua vida profissional; entrevista; análise dos currículos.

Após a seleção dos alunos, houve a escolha dos temas que seriam abordados na Liga como atividade de ensino, com um cronograma pré-estabelecido. Cada participante escolheu um tema, estudou a respeito, preparou e executou uma aula, finalizando com uma discussão grupal. Esses encontros foram realizados através do Google Meet para que pessoas dos três países pudessem participar. Em alguns dos encontros houve a participação de especialistas para abordar certos temas propostos no cronograma, o que foi considerado de suma importância para aumentar os conhecimentos técnicos e ilustrar vivências da prática cotidiana, ajudando a fomentar a discussão científica.

Como atividade de extensão, a liga passou a administrar a conta “Dúvidas sobre doenças genéticas? Pergunte que eu te respondo”, tanto no Facebook (<https://www.facebook.com/geneticaunila?mibextid=ZbWKwL>), quanto no Instagram (@geneticaunila). Ainda, foram criadas páginas da LINEAGE no Facebook (<https://www.facebook.com/profile.php?id=100065560690970&mibextid=ZbWKwL>) e no Instagram (@lineage_unila). Nessas contas foram postados conteúdos relacionados às temáticas das aulas, mas com uma linguagem coloquial, para que fosse mais facilmente compreensível por toda população de seguidores. Ainda, foi mantido ativo um blog com publicações científicas (duvidasgeneticaunila.weebly.com), criado na plataforma Weebly. As publicações seguiram um cronograma previamente estabelecido e o conteúdo foi trabalhado utilizando diferentes ferramentas, como Canva ou Photoshop, para torná-las mais atrativas. As postagens eram feitas quinzenalmente, nas plataformas do Instagram e Facebook, em conjunto com o link do blog, que direcionava para uma pesquisa mais aprofundada sobre a temática proposta.

Com a expansão da Liga nas redes sociais, foi possível a realização de um Podcast sobre genética, disponibilizado no Spotify (https://open.spotify.com/show/05A18pMjbi8GCvvCJqIxAH?si=91hlYNt_TJSjbQkbtZyzw), denominado “Dúvidas sobre doenças genéticas? Pergunte que eu te respondo”. Para a produção de uma série com quatro episódios do podcast, foram entrevistados professores da área e abordadas temáticas relacionadas à ciência, educação em genética, ética e investigação científica.

Com relação à pesquisa científica, a LINEAGE abriu as portas para a realização de projetos de investigação. Um deles foi o projeto intitulado “Avaliação de anormalidades cromossômicas numéricas em portadores de deficiência intelectual atendidos em uma organização social de Foz do Iguaçu, PR”, onde os acadêmicos apoiaram a coleta de dados e de amostras de sangue, que permitiram a realização de exames de cariótipo, dando prioridade para aqueles pacientes que ainda não tinham um diagnóstico e nem uma investigação inicial.

3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

Ao longo de 3 anos de existência da LINEAGE, 30 alunos de vários cursos participaram das atividades, sendo 75% do curso de medicina e os 25% restantes divididos entre os cursos de biologia, biotecnologia, enfermagem e saúde coletiva. Pelas regras instituídas na universidade, a maior quantidade de alunos representantes da liga deveria ser do próprio curso de medicina, porém, assim como outras ligas acadêmicas, a LINEAGE continuou ofertando vagas para alunos de outros cursos da área da saúde em cada novo edital de seleção. Isso contribuiu para a troca de experiências e conhecimentos entre as diversas áreas que representaram os alunos dentro do projeto.

Nas atividades de ensino, foram realizadas mais de 20 aulas sobre temas como: doenças genéticas raras, abordagem inicial do paciente com doença genética de origem mendeliana, conceitos básicos de DNA e RNA, ética e aspectos psicossociais, câncer de mama, neurogenética, farmacogenética, sequenciamento gênico, entre outros assuntos.

Ao longo das discussões foi demonstrada a importância do estudo da hereditariedade e dos mecanismos pelos quais os fatores genéticos são transmitidos de uma geração para a seguinte (WHO, 2021), isso porque os genes controlam o desenvolvimento, funcionamento e manutenção das células do corpo, por isso são responsáveis por expressar características que podem ser herdadas, de forma que cada organismo, independente da espécie, possua características únicas que o diferenciam dos demais. Quando esses genes são disfuncionais ou mutantes, eles podem causar doenças que podem ser transmitidas de pais para filhos; além disso, algumas pessoas têm predisposições genéticas (herdadas ou não) para certas doenças, como diabetes, doenças cardíacas, mentais e câncer. Na prática profissional, o aconselhamento genético é vital para que pacientes com dúvidas e doenças de ordem genética possam ser atendidos integralmente (BRUNONI, 2002). Segundo a American Society of Human Genetics (2021), o aconselhamento genético é definido como o processo de comunicação que trata dos problemas humanos associados à ocorrência, ou aos riscos de ocorrência de uma doença genética na família, envolvendo a participação do médico através do diagnóstico, informações ao paciente sobre o curso provável da doença e os possíveis comportamentos que a doença pode apresentar.

Dentre as questões mais relevantes abordadas nas discussões estavam as doenças genéticas, que são aquelas causadas por uma alteração no DNA, que pode ser devida a uma mudança em apenas uma base nitrogenada entre as mais de 3 bilhões que existem no genoma, até a presença de

um cromossomo inteiro a mais. Por outro lado, as doenças hereditárias são um tipo de doença genética que segue um padrão de herança Mendeliano e pode ser dividida em autossômica recessiva ou dominante ou com herança ligada ao X. Um grupo importante de doenças genéticas são as designadas como doenças genéticas raras, que afetam uma pequena parte da população. Estas doenças são de natureza crônica, grave e progressiva e, em muitos casos, potencialmente fatais. As pessoas afetadas por esse tipo de doença são mais vulneráveis do ponto de vista psicológico, social, econômico e cultural. Devido à falta de conhecimento científico e de médicos treinados, muitos pacientes não são diagnosticados, por isso apresentam maior grau de dificuldade em ter o devido atendimento nos serviços de saúde (ORPHANET, 2021).

Mas o estudo da genética desenvolveu-se ao longo dos anos e a genômica expandiu o conhecimento dos genes, sendo abordadas questões relacionadas à genômica, referente ao estudo do genoma completo de um organismo. O grande salto nessa área se deu com o Projeto Genoma Humano, que teve como objetivo sequenciar o genoma humano, constituído pelo conjunto de DNA de um ser vivo. Isso ampliou as perspectivas de conhecimento sobre o DNA e abriu as portas para possibilidades muito maiores que estimularam o desenvolvimento de técnicas de sequenciamento eficientes e mais baratas, de grande relevância atualmente na área de pesquisa em doenças genéticas (NIH, 2021). Cursos como biotecnologia estão familiarizados com as técnicas genéticas, que hoje ganham grande importância, e a discussão entre acadêmicos de diferentes cursos de graduação possibilita abarcar os diferentes contextos. Entre as técnicas mais utilizadas está a RT-PCR ou Transcriptase Reversa-Reação em cadeia da Polimerase, onde o material genético viral é sequenciado para o reconhecimento de diferentes doenças, como é o caso da Covid-19. Essas mesmas técnicas servem não apenas para o monitoramento das novas variantes que surgiram do SARS-Cov-2, mas também para o desenvolvimento e produção de vacinas. Pode-se citar as vacinas para COVID-19 elaboradas com base em vírus atenuados, RNA, proteínas virais e proteínas multiepítopos, utilizando diferentes metodologias e tecnologias, como DNA recombinante (SANCHEZ, 2020).

Além disso, o ambiente também influencia nosso material genético e precisa ser compreendido. O National Human Genome Research Institute descreve a epigenética como o campo emergente da ciência que estuda as alterações herdadas causadas pela ativação e desativação de genes sem qualquer alteração na sequência de DNA subjacente do organismo. A

origem desta palavra vem do grego "Epi" que significa acima, o que implica algo acima da sequência de base do DNA. Neste campo são estudadas as interações entre os genes e o meio ambiente. A epigenética ajuda a entender como a relação entre a expressão gênica e o meio ambiente afeta as etapas do desenvolvimento, desde a fecundação até a velhice. Assim, por exemplo, sabe-se que os teratógenos são diferentes tipos de estímulos externos ou da própria mãe que afetam os embriões em desenvolvimento.

Além dos aspectos supracitados, a resposta de um organismo a um dado medicamento também tem relação com a genética. Conforme Silva et al. (2008), farmacogenética e farmacogenômica têm como objeto de estudo a variabilidade das respostas aos medicamentos devido a fatores genéticos e como essas variações afetam ou beneficiam os pacientes. Estudos nesses campos preveem que no futuro as variabilidades das respostas aos fármacos possam ser atribuídas a genes específicos e, conseqüentemente, melhorar o conhecimento sobre polimorfismos comuns e alguns genes de interesse farmacológico e toxicológico. O objetivo dessa nova visão terapêutica é buscar e encontrar os medicamentos e as doses mais adequados para cada paciente por meio do sequenciamento genético. Graças a essas pesquisas, surgiu um novo termo que foi cunhado como "Medicina Personalizada".

Dentre tantas aulas apresentados pela liga, a que foi escolhida para apresentação ao público externo na forma de aula aberta, via Google Meet, versou sobre Atrofia Muscular Espinhal (AME), abordando o diagnóstico precoce e o tratamento da AME, e contou com a participação de mais de 75 pessoas. Ressalta-se que nestas aulas houve a participação de profissionais que trouxeram conhecimentos de outras áreas, como farmacêuticos, biólogos, bem como médicos de diversas especialidades, dentre elas neuropediatras, ginecologistas e geneticistas, que permitiram a discussão de uma série de assuntos transversais.

As informações relacionadas aos tópicos discutidos nos encontros foram divulgadas no Instagram, Facebook e Blog. A página do Facebook "Dúvidas sobre doenças genéticas? Pergunte que eu te respondo" teve maior alcance na cidade de Foz do Iguaçu, PR (Tabela 1), porém alcançou 10 países (Tabela 2). Atualmente possui 1255 seguidores, sendo 66% mulheres e 44% homens, a maioria com idade entre 25-34 anos (Figura 1). Ainda, através do Messenger vinculado à conta foram respondidos 25 questionamentos relacionados a conceitos de genética e a exames. No Instagram, o perfil @geneticaunila apresenta 329 seguidores e 63 publicações, enquanto o perfil

da LINEAGE_UNILA possui um número maior de seguidores, 468, com um total de 45 publicações. Este último apresenta a maior quantidade de visitas ao perfil, com um total de 286, das quais 86,9% são visualizações dos stories e 10% das publicações. Esta também é a mais movimentada pela equipe de marketing e mídias da Liga, alcançando não apenas Foz do Iguaçu, mas públicos de várias cidades, tendo representatividade em uma cidade fora do Brasil (Figura 2). Um ponto importante de destaque é a proporção entre homens e mulheres que seguem nossa rede social, sendo 60,2% composto pelo público feminino (Figura 3). Essa transposição do conhecimento universitário para a comunidade através dos meios digitais denota o estabelecimento dos princípios da genética comunitária.

Tabela 1. Número de seguidores da página “Dúvidas sobre doenças genéticas? Pergunte que eu respondo” por município.

Localização	Cidades	Países
Foz do Iguaçu, PR		300
Carnaubeira da Penha, PE		84
Floresta, PE		77
Manaus, AM		74
Curitiba, PR		60
Santa Terezinha de Itaipu, PR		51
Ciudad del Este, Paraguai		45
São Paulo, SP		43
Ponta Grossa, PR		17
Palmeira, PR		15

Fonte: Facebook (acessado em 12/08/2024).

Tabela 2. Número de seguidores da página “Dúvidas sobre doenças genéticas? Pergunte que eu respondo” por país.

Localização	Cidades	Países
Brasil		1.090
Paraguai		71
Angola		16
Estados Unidos		12
Peru		10
Argentina		9
Equador		9
Portugal		8
Colômbia		6
Chile		4

Fonte: Facebook (acessado em 12/08/2024).

Figura 1. Idade e gênero dos seguidores da página “Dúvidas sobre doenças genéticas? Pergunte que eu respondo”.

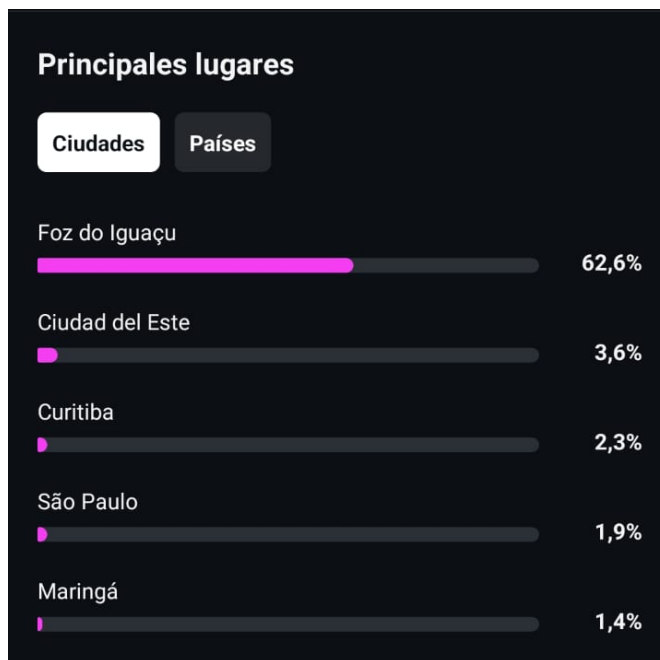
Idade e gênero

■ Homens 34.00%
■ Mulheres 66.00%



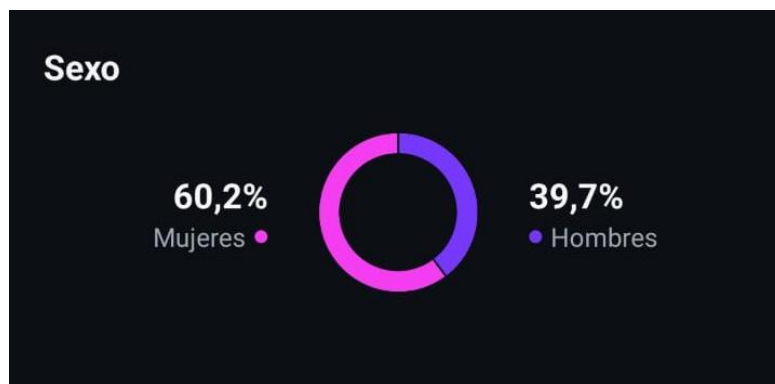
Fonte: Facebook (acessado em 12/08/2024).

Figura 2. Porcentagem de seguidores por cidades.



Fonte: Instagram (acessado em 15/08/2024).

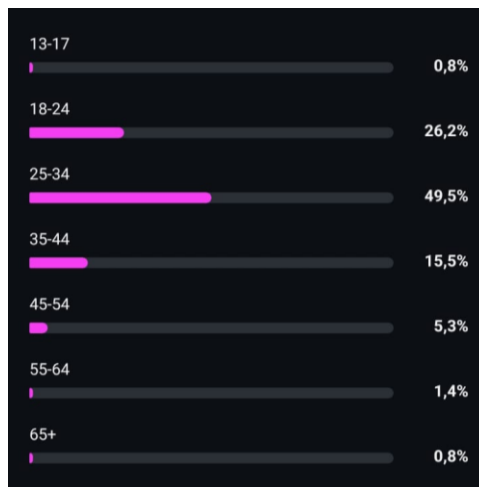
Figura 3. Gênero dos seguidores do Instagram LINEAGE_UNILA.



Fonte: Instagram (acessado em 15/08/2024).

No que diz respeito ao gênero da população majoritariamente atingida nas redes sociais do projeto, observou-se predomínio do sexo feminino, notando-se nas figuras uma média de 2/3 desse público. Segundo estudo realizado por Almeida et al (2021), as mulheres representavam a maior parte do público que utilizava tecnologias na busca de informações referentes à saúde, ao bem-estar, além do cuidado dos filhos. Quanto à faixa etária que mais frequentou e interagiu com o Instagram do projeto, foi de 25-34 anos (Figura 4). Num estudo realizado por Negri et al (2020), percebeu-se que dentre a população que utiliza as redes sociais, a faixa que se encontra entre os 25-34 anos é a que apresenta mais usuários, havendo uma tendência a diminuir com o aumento da idade, principalmente pela necessidade de os usuários serem inseridos e aprenderem a utilizar essas novas tecnologias. Tomando em consideração que o grupo feminino entre 25-34 anos é o público mais comumente encontrado nessas mídias, é interessante notar que atinge pessoas que atualmente se encontram trabalhando nos serviços de saúde, ou na faculdade, ou nas residências médicas. Esse público é o mais interessado no conteúdo disponível nas nossas plataformas e o público-alvo do nosso projeto.

Figura 4. Faixa etária dos seguidores do Instagram LINEAGE_UNILA



Fonte: Instagram (acessado em 15/08/2024).

Com relação ao podcast, os episódios distribuídos no Spotify tiveram mais de 125 reproduções, e foram acessados tanto no Brasil, como no exterior, em países como El Salvador, Equador, Estados Unidos, Paraguai, entre outros, levando assim esses conhecimentos ao público mais jovem, habituado a este tipo de mídia social. A divulgação científica consiste na utilização de recursos, estratégias, produtos e técnicas além de processos que viabilizem o alcance das informações, não apenas para pesquisadores, mas também para o público leigo. Os podcasts tiveram um aumento exponencial durante o ano de 2020 graças à pandemia do COVID-19. Por se tratar de arquivos de áudio, possuem muitas vantagens, dentre elas a acessibilidade para diversos públicos, incluindo deficientes visuais; as plataformas que fornecem o conteúdo são em sua maioria gratuitas; permitem que os ouvintes acompanhem o conteúdo enquanto realizam outras atividades cotidianas; disseminam informações de forma rápida, além de utilizarem menos espaço de armazenamento. Nesse contexto, a divulgação científica através dos podcasts ajuda na viabilização, ampliação e democratização do alcance das informações científicas para a sociedade, principalmente porque gera a possibilidade de discutir temas de interesse mais rapidamente, além de compartilhar informações e promover a discussão. Isso também gera uma maior visibilidade para o profissional que está por traz da criação do podcast, sendo, portanto, um produto que gera benefícios para ambas as partes (Ferreira et al., 2023).

Com relação às atividades de pesquisa, foram realizadas coletas de dados e de amostras de sangue de pacientes de uma fundação na cidade de Foz do Iguaçu, para a realização de cariótipos. Este exame continua sendo uma ferramenta fundamental na avaliação genética dos pacientes, incluindo aqueles que apresentam anomalias menores ou outras alterações (Trevisan et al., 2014). O intuito foi dar apoio aos pacientes sem diagnóstico como um primeiro passo nessa direção, e assim poderem receber um atendimento mais qualificado na APS, além de serviços como suporte escolar, fisioterapia e indicação de acompanhamento com outros profissionais. Ainda que a análise tenha sido realizada em pequena parte da população, o objetivo foi atingido através do levantamento de dados e da abertura da instituição a futuros projetos utilizando o laboratório da universidade. Os acadêmicos envolvidos puderam realizar todo o processo, desde a coleta dos dados, das amostras de sangue, o processamento no laboratório das amostras coletadas e, posteriormente, a análise dos cromossomos. Isso gerou um aprofundamento nos conhecimentos relacionados aos fundamentos da genética dentro do laboratório, uma experiência que não é tão comum dentro da formação dos médicos.

De maneira geral, a participação de membros de diferentes cursos da área da saúde dentro desse projeto permitiu a ampliação da interação entre os alunos e a diversificação de conhecimentos. E todas as experiências vivenciadas, como o compartilhamento de saberes durante as aulas, o envolvimento na produção de podcasts e na organização de eventos, entre outras atribuições, foram importantes para incentivar os estudantes a desenvolverem e aprimorarem suas habilidades de comunicação, liderança, pensamento crítico e análise científica, importantes para sua futura prática profissional.

Para alunos da Medicina, esses elementos são frequentemente motivados pelas vivências da prática médica. O desenvolvimento em paralelo de tais habilidades permite aos discentes participarem mais ativamente das atividades práticas, desde as etapas iniciais do curso, culminando no internato, onde espera-se maior proatividade e espírito de equipe. Por esse aspecto, a criação da LINEAGE e o seu intenso envolvimento no projeto foi um fator singular e muito relevante para o início do estabelecimento da Genética Comunitária em Foz do Iguaçu, PR, tanto relacionado à formação dos acadêmicos, quanto à interação com a comunidade.

4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Inúmeros são os assuntos possíveis de serem estudados dentro do campo da genética e genômica, sendo difícil esgotá-los somente nas aulas regulares dos cursos de graduação. Entretanto, com a crescente curiosidade despertada no público em geral por notícias de ponta veiculadas na mídia e a vontade de discentes aprofundarem seus conhecimentos em determinadas temáticas, é de grande relevância uma liga acadêmica dedicada ao estudo de questões da genética médica e genômica, pela possibilidade de trazer vantagens inestimáveis aos envolvidos. O apoio e a orientação de profissionais da área para a construção da liga acadêmica e seus objetivos foi um elemento fundamental para a correta estruturação, principalmente pela perspectiva sobre o panorama ampliado da especialidade e pela experiência na área.

A incorporação de discentes de diversos cursos e universidades proporcionou novos relacionamentos, estimulou o entrosamento e amplificou a troca de experiências, propiciando a vivência de um trabalho em equipe multidisciplinar. Por fim, a utilização de tecnologias da informação contribuiu para a aproximação com a população e disseminação de conteúdo de fontes confiáveis, auxiliando a combater a desinformação e apoiando o desenvolvimento dos princípios da genética comunitária.

REFERÊNCIAS

- ALMEIDA, N.; NASCIMENTO, J.; CARVALHO, A. **O uso das redes sociais de uma perspectiva de gênero.** OIKOS: Família e Sociedade em Debate, V. 32, N.2; p.1-17, 2021. Disponível em: <https://periodicos.ufv.br/oikos/article/view/11233/7232>. Acessado em: 14/09/2024.
- BRASIL, Ministério da Saúde. O que é Atenção Primária? Disponível em <https://aps.saude.gov.br/smp/smpoquee>. Acesso em 17/05/2021.
- BRASIL. **Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica de 20 de Janeiro de 2009.** Disponível em: <https://catalogo.ipea.gov.br/politica/528/politica-nacional-de-atencao-integral-em-genetica-clinica>
- BRASIL, Câmara de Educação Superior (BR). **Portaria nº 3, de 20 de junho de 2014. Diário Oficial da União.** 23 Jun 2014. [citado 30 Jun 2017]. Disponível em: <<http://pesquisa.in.gov.br/imprensa/jsp/visualiza/index>>. Acesso em 17/05/2021.
- BRUNONI, D. **Aconselhamento Genético.** Ciênc. saúde coletiva. São Paulo, 2002. On-line version ISSN 1678-4561. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/csc/v7n1/a09v07n1.pdf>>. Acesso em 17/05/2021
- FERREIRA, J et al. **Divulgação Científica e Podcast.** Braziliam Journal of Information Science Research. Disponível em: <https://revistas.marilia.unesp.br/index.php/bjis/article/view/14219>. Acesso em: 13/09/2024.
- Horovitz, D.D.G.; Félix, T.M.; Ferraz, V.E.d.F. **Medical Genetics in Brazil in the 21st Century: A Thriving Specialty and Its Incorporation in Public Health Policies.** Genes 2024, 15, 973. <https://doi.org/10.3390/genes15080973>. Acesso em 20/09/2024.
- MEC. **Parâmetros Curriculares Nacionais.** Disponível em: <http://portal.mec.gov.br/seb/arquivos/pdf/ciencian.pdf> . Acessado em: 14/09/2024.
- MELO, D.G.; GERMANO, C.M.R.; PORCIÚNCULA, C.G.; PAIVA, I.S.; NERI, J.I.C.F., DE AVÓ, L.R.S. et al. **Reflexões sobre a qualificação e o provimento de médicos no contexto da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS.** Interface. 2017; 21(suppl.1): 11205-16.
- MELO, D.G.; SILVA, A.A.; HUSNY, A.S.E.; FERRAZ, V.E.F. **Perfil de Competência em Genética para Médicos do Brasil: uma Proposta da Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica.** Revista Brasileira de Educação Médica 43 (1 Supl. 1) : 451-461; 2019. <https://doi.org/10.1590/1981-5271v43suplemento1-20180257>. Acesso em 20/09/2024.
- NATIONAL HUMAN GENOME RESEARCH INSTITUTE. **Talking Glossary of Genetic Terms.** Disponível em: <https://www.genome.gov/es/genetics-glossary/Genomica>
- NEGRI, A.; NEGRISOLI, L. **O impacto das redes sociais no comportamento de adultos e idosos.** 9º jornada científica e tecnológica da FATEC de Botucatu, São Paulo, 2020. Disponível em: <http://www.jornacitec.fatecbt.edu.br/index.php/IXJTC/IXJTC/paper/viewFile/2431/2885>. Acessado em: 13/09/2024.
- NOVOA, M.C.; BURNHAM, T.F. **Desafios para a universalização da genética clínica: o caso brasileiro.** Rev Panam Salud Publica. 2011; 29(1): 61-8.

PASSOS-BUENO, M.R.; BERTOLA, D.; HOROVITZ, D.D.G.; FERRAZ, V.E.F.; BRITO, L.A. **Genetics and genomics in Brazil: A promising future.** Mol. Genet. Genom. Med. 2014, 2, 280–291.

PORTAL PARA AS DOENÇAS RARAS E OS MEDICAMENTOS ÓRFÃOS. **Sobre as doenças raras.** Disponível em: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=PT . Acessado em: 14/05/2021

RAMALHO, A. S. e SILVA, R. B. P e. **Community Genetics: a new discipline and its application in Brazil.** Cad. Saúde Pública. Rio de Janeiro, 2000. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0102-311X2000000100029>. Acesso em 20/06/2019.

SANCHEZ, EDUARDO; PAJUELO-REYES, C. **Importancia de la genética como ciencia en relación a la pandemia de COVID-19.** Revista de la facultad de Medicina Humana URP, Perú, vol, 20, n. 4, p. 690-695, Octubre, 2020. DOI: 10.25176/RFMH.v20i4.2944

SANTANA ACDA. **Ligas acadêmicas estudantis.** O mérito e a Realidade. Medicina (Ribeirão Preto), v. 45, n. 1, 96-98, 2012. Disponível em: <https://doi.org/10.11606/issn.2176-7262.v45i1p96-98> Acessado em: 16/02/2023

SILVA, S.N. et al. **Aprendizagem baseada em casos clínicos no ensino de genética para medicina.** Revista Brasileira de Educação Médica, v. 48, n.1. 2024. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/1981-5271v48.1-2023-0226> Acessado em 20/09/2024

SILVIA, D. et al. **Farmacogenética de inibidores seletivos de recaptção de serotonina: uma revisão.** Rev. Psiquitr. Rio Grande do Sul. 2008. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rprs/a/CZSKCmTzXJqdLH4L7W69f5g/>

APÊNDICES



DOI: 10.55905/cuadv16n10-115

Receipt of originals: 09/06/2024
Acceptance for publication: 09/27/2024

Fomentando a genética comunitária na Trílice Fronteira através de uma liga acadêmica de genética médica e genômica

Promoting community genetics in the Triple Frontier through an academic league of medical genetics and genomics

Promoviendo la genética comunitaria en la Triple Frontera a través de una liga académica de genética médica y genómica

Catherine Alejandra Molina Somoza

Graduanda em Medicina

Instituição: Universidade Federal da Integração Latino-Americana

Endereço: Av. Tarquínio Joslin dos Santos, 1000, Polo Universitário, Foz do Iguaçu - PR, CEP: 85870-650

E-mail: cam.somoza.2019@aluno.unila.edu.br

Maria Claudia Gross

Doutora em Genética

Instituição: Universidade Federal da Integração Latino-Americana

Endereço: Av. Tarquínio Joslin dos Santos, 1000, Polo Universitário, Foz do Iguaçu - PR, CEP: 85870-650

E-mail: maria.gross@unila.edu.br

Alessandra Pawelec da Silva

Mestre em Patologia área de concentração em Genética

Instituição: Universidade Federal da Integração Latino-Americana

Endereço: Av. Tarquínio Joslin dos Santos, 1000, Polo Universitário, Foz do Iguaçu - PR, CEP: 85870-650

E-mail: alessandra.silva@unila.edu.br

RESUMO

Diante do melhor controle das causas ambientais, as doenças genéticas e anomalias congênitas vêm se destacando como fatores de morbidade e mortalidade. Logo, é fundamental a implantação da genética comunitária na Atenção Primária à Saúde, para que seja possível atingir efeitos preventivos, educacionais, diagnósticos e terapêuticos. Para isso, é necessário o envolvimento de diversos profissionais da saúde e, especialmente, a integração da Universidade com a comunidade. Neste contexto, as Ligas Acadêmicas apresentam um papel-chave, pois estão envolvidas com atividades que aliam ensino, pesquisa e extensão. A Liga Acadêmica de Genética Médica e Genômica da UNILA foi criada com a proposta de fomentar a genética comunitária na região de trílice fronteira entre Brasil, Paraguai e Argentina. Para tanto, foram implementadas diferentes estratégias, tais como atividades práticas laboratoriais, aulas, postagens em mídias sociais e uma série de podcasts divulgados por meios digitais, que permitiram a integração e difusão do