



UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO

Unidade Curricular: Genética Humana

Curso: Enfermagem

Professora Coordenadora:

Gianna Maria Griz Carvalheira

Professoras Supervisoras:

Andréa Cristina de Moraes Malinverni

Gisele Oler

O trabalho desenvolvido teve como objetivo apresentar casos clínicos de doenças multifatoriais. As doenças multifatoriais ou complexas consistem em uma combinação de fatores genéticos e ambientais, os quais desencadeiam o distúrbio.

O projeto foi aplicado no dia 24/10/2016 para todos os presentes da Turma 77, do primeiro ano do curso de Graduação em Enfermagem da Universidade Federal de São Paulo.

Uma pesquisa ampla foi realizada com o objetivo de escolher quatro casos clínicos de doenças multifatoriais. O critério de seleção dos casos clínicos foi a prevalência das doenças na população. Como a dinâmica do nosso grupo foi um jogo de cartas, também foram escolhidos os casos que melhor se adequavam ao propósito da dinâmica.

O JOGO

Quantidade de jogadores por grupo: Cinco pessoas;

Peças: 30 cartas e cinco resumos dos casos clínicos;

Regras do jogo: Cada jogador deve ter seis cartas e uma folhinha de resumo. Antes de começar a rodada, é necessário que cada um leia os resumos e tenha conhecimento prévio das doenças e casos clínicos que serão apresentados nas cartas. Ao concluir esta leitura, pode-se iniciar o jogo!

Duas das cartas (anamnese e histórico familiar e herança genética) terão uma identificação (um círculo colorido no canto da carta), essas cartas não poderão ser passadas. São consideradas cartas obrigatórias e cada jogador deverá usá-las como critério para escolher as demais cartas e montar o caso clínico completo. Um jogador inicia, passando uma de suas cartas, que, na opinião dele, não faça parte do caso clínico que queira montar. Essa carta vai ser passada e o próximo jogador pode ficar com ela e passar outra, que não seja de seu interesse ou continuar a passar a mesma.

Pode ser estabelecido um tempo para duração do jogo ou esperar até que a primeira pessoa monte o caso clínico completo, com base no resumo dado, com as seguintes cartas: (1) anamnese e histórico familiar, (1) ficha médica, (1) herança genética e (3) fatores ambientais.

O número de cartas pensadas para cada caso foi de seis, sendo a turma dividida em grupos de cinco pessoas:

- **Uma carta** contendo a **Anamnese e o Histórico Familiar** do paciente de acordo com seu caso clínico. Em alguns casos alterou-se a idade do paciente e os casos de doenças nos familiares para que melhor se adequassem à doença multifatorial;
- **Uma carta** contendo a **Ficha Médica** do paciente, com os sinais clínicos, sintomas, exames realizados pela equipe;
- **Uma carta** contendo a **Herança Genética**, resultados de testes para alterações em genes que podem representar fator de risco para o desenvolvimento da doença. Em alguns casos clínicos não foram informados quais foram ou se foram realizados exames genéticos, uma vez que é difícil determinar os genes específicos associados ao desenvolvimento das doenças complexas, além das questões éticas envolvidas nos testes genéticos em relação às doenças multifatoriais. Na maioria das vezes a presença ou ausência de alteração genética determina o aparecimento da doença. Por essa razão, nas cartas foram descritos os fatores genéticos que podem estar associados às doenças multifatoriais escolhidas.
- **Três cartas**, cada uma contendo um **Fator Ambiental**, que possivelmente estariam associados a um maior risco de desenvolvimento das doenças multifatoriais escolhidas.

DESENVOLVIMENTO DO MATERIAL PARA O JOGO (Dinâmica em sala de aula)

Foi realizada a leitura dos casos clínicos, e estabelecidas as regras para o melhor funcionamento do jogo de cartas e para melhor se adequar ao assunto tratado no trabalho, a Herança Multifatorial. Considerando que o projeto é destinado a um público leigo quanto ao assunto de Herança Multifatorial, após a finalização das cartas, uma pequena história foi criada para cada doença, com o objetivo de auxiliar os jogadores na associação das cartas aos seus respectivos casos clínicos. Na história foram informados apenas os pontos principais de cada caso escolhido. Também foi acrescentado ao jogo, cartas de uma pessoa que não apresentava nenhum tipo de doença. A inclusão de um indivíduo saudável teve como finalidade fazer com que os jogadores refletissem sobre o fato de que as doenças multifatoriais não têm fatores fixos determinantes e que indivíduos saudáveis com fatores de riscos apenas significa que eles têm um maior risco de desenvolver a doença e devem ficar atentos, mas isso não determina obrigatoriamente o aparecimento da doença naquele indivíduo.

DOENÇAS MULTIFATORIAIS SELECIONADAS:

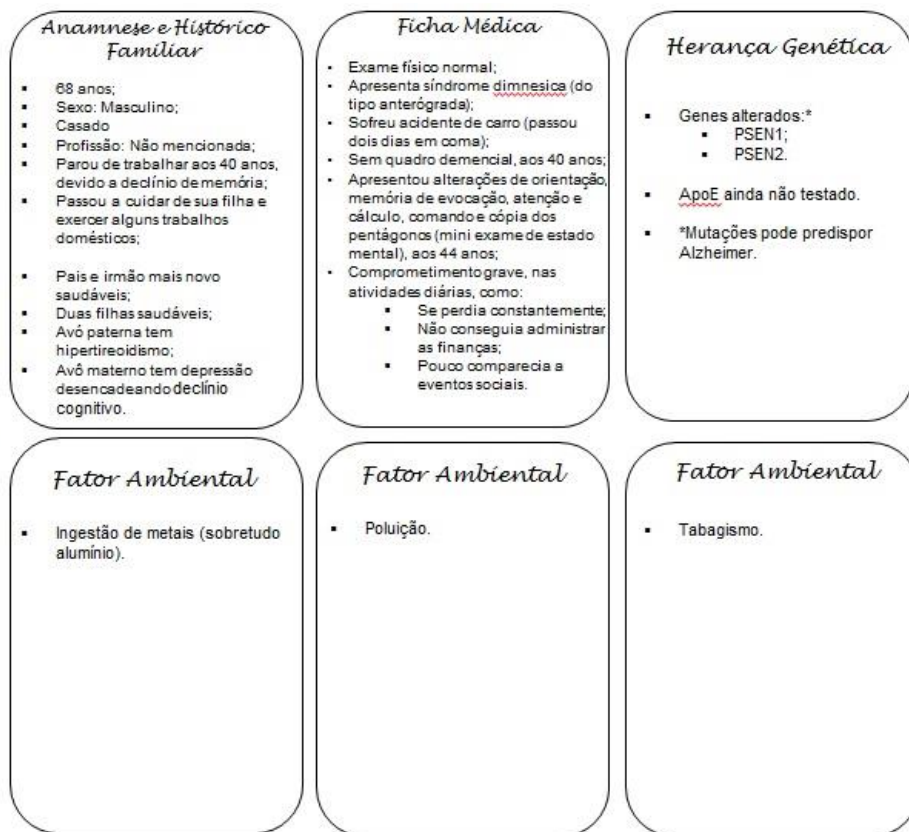
1. DOENÇA DE ALZHEIMER

Sabe-se que a Doença de Alzheimer (DA) é uma doença multifatorial ou complexa. Os fatores envolvidos no desenvolvimento da doença ainda não são bem compreendidos. A doença se caracteriza por apresentar algumas lesões cerebrais, tais como placas senis decorrentes do depósito de proteína beta-amiloide, emaranhados neurofibrilares, originados pela hiperfosforilação da proteína Tau, redução no número de neurônios e sinapses, levando a redução progressiva do volume cerebral.

O Alzheimer é uma doença neuro-degenerativa que provoca o declínio das funções cognitivas, reduzindo a capacidade de trabalho, relação social e interferindo no comportamento e na personalidade. A grande maioria dos casos de Alzheimer ocorre em pessoas com idade superior a 65 anos. Alguns dos principais fatores de risco para o desenvolvimento da doença são idade avançada, ser do sexo feminino e a presença de parentes na família portadores de DA. O Alzheimer não tem cura, embora possa ter tratamento, permitindo uma sobrevivência maior e uma melhor qualidade de vida.

O caso clínico descrito por Truzzi et al (2005) foi utilizado no desenvolvimento do jogo de cartas. Neste trabalho, os autores descrevem um caso de DA esporádico de início precoce.

Alzheimer



Cartas desenvolvidas para o caso clínico sobre a Doença de Alzheimer.

• História Alzheimer:

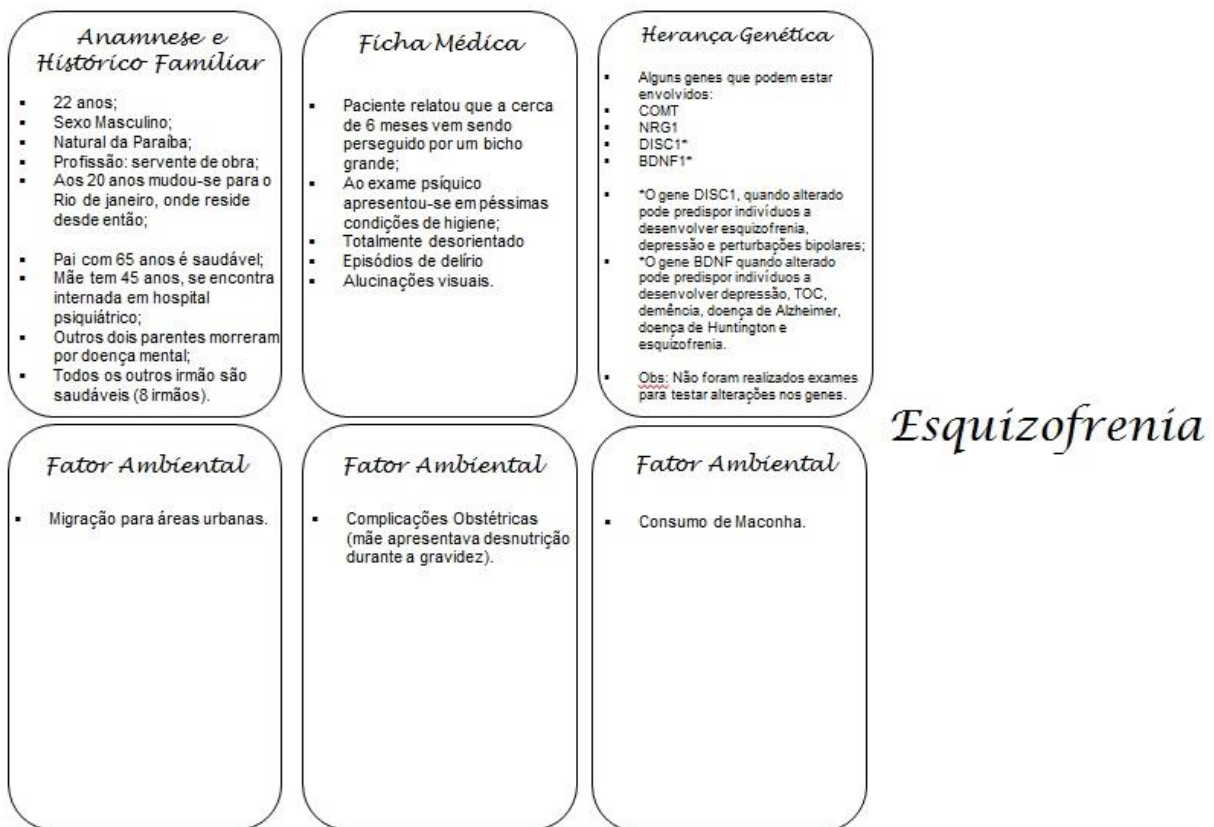
S.S.D, nascido no Rio de Janeiro (capital), tem filhas, começou a queixar-se de "falha de memória". Descendente de mineiro e italiana, tem um irmão saudável. Avó paterna teve alteração no sistema endócrino. E, avô materno declínio cognitivo. S.S.D passou a apresentar sintomas diferentes, aos 50 anos. Apresentando um declínio da memória ou "distrações" frequentes. Concomitante, passava por crises conjugais e insatisfação no trabalho. Aos 40, parou de trabalhar. À época, foi acometido por um episódio depressivo leve, com insônia, perda do interesse e prazer especialmente para com seus familiares e sensação de angústia. Seu discurso era marcado por repetições constantes. Foi submetido a uma avaliação neuropsicológica, que revelou uma síndrome dismnésica grave (dificuldade em escolher o uso de palavras apropriadas). Aos 54, iniciou avaliação diagnóstica e tratamento no Centro para Pessoas com Doença de Alzheimer e outros Transtornos Mentais da Velhice do Instituto de Psiquiatria da UFRJ. Em seu passado médico, apresenta internação devido a um acidente. Exame neuropsicológico apresentou alterações. Passado tabagista. Acompanhamento nutricional.

2. ESQUIZOFRENIA

A Esquizofrenia é uma doença mental crônica, caracterizada pela incapacidade do indivíduo distinguir entre o real e o irreal, além do comportamento social fora do normal, tais como delírios, alucinações, dificuldade de interação social. Pouco se conhece quanto a causa do desenvolvimento da esquizofrenia. Sabe-se que a doença está associada a combinação de fatores ambientais e genéticos.

Não há nenhum tipo de exame laboratorial que permita confirmar o diagnóstico da esquizofrenia. Muitas vezes os exames são solicitados com o objetivo de excluir outras doenças com manifestações clínicas semelhantes à esquizofrenia. O diagnóstico da esquizofrenia é feito a partir de observações clínicas apresentadas pelo paciente.

O caso clínico descrito por Coelho et al (1978) foi utilizado no desenvolvimento do jogo de cartas.



Cartas desenvolvidas para o caso clínico sobre a Esquizofrenia.

• História Esquizofrenia:

No interior da Paraíba, numa pequena casinha de sítio morava J.S.J.B., um homem de 19 anos, alto e magro. J.S.J.B. morava com seus outros 7 irmãos, seu pai de 62 anos e sua mãe de 42 anos. O sítio era simples, de chão batido e com condições de higiene bem precárias. A mãe

de J.S.J.B. quando estava grávida dele, apresentava desnutrição e não passou por acompanhamento médico pré-natal, pois o único hospital da região ficava na cidade vizinha, a 3 horas de viagem. J.S.J.B. nasceu abaixo do peso e teve que ficar internado em observação por algumas semanas até poder ir para casa. Apesar do ocorrido J.S.J.B. teve um desenvolvimento completamente normal, nunca teve doença grave e nem foi submetido a nenhuma cirurgia. Desde pequeno trabalhou na roça e com o gado, nunca foi a escola, por isso era analfabeto, mas conseguia reconhecer seu primeiro nome quando o via escrito. J.S.J.B. tinha um ótimo relacionamento com seus pais e irmãos, menos com seu irmão mais velho, pois esse brigava com sua mãe, por ser doente mental. Seu pai era completamente saudável, mas bebia muito. Seus irmãos não possuíam nenhuma doença. J.S.J.B. mudou para o Rio de Janeiro para tentar a sorte, morou os primeiros meses na favela, depois passou a trabalhar e morar numa obra como pedreiro e servente. J.S.J.B. saía bastante com os amigos da obra para se divertir depois do trabalho. Adquiriu o hábito de fumar maconha. Aos 22 anos, J.S.J.B. dizia que passou a ser perseguido por um bicho muito grande, metade animal, metade gente, que para ele representava o diabo. J.S.J.B. contava para seus amigos que via tal aparição sempre que parava suas atividades na obra, dizia também que sonhava com o mesmo bicho e que quando isso acontecia ficava muito assustado. Durante esses episódios J.S.J.B. tentava fugir do bicho e saía vagando pela cidade sem rumo. Certa vez, J.S.J.B. acabou se machucando feio em uma dessas “caminhadas”, um transeunte que viu J.S.J.B. acabou conseguindo levá-lo ao hospital onde permaneceu internado desde então.

3. DIABETES MELLITUS TIPO II

O Diabetes Mellitus é uma síndrome metabólica de origem múltipla, decorrente da falta de insulina e/ou da incapacidade de a insulina exercer sua função, causando aumento dos níveis de glicose (açúcar) no sangue. O diabetes pode acontecer por alguma disfunção pancreática, não produzindo a insulina em quantidade suficiente para suprir as necessidades do organismo, ou por problemas na ação da insulina (resistência à insulina). A insulina promove a redução da glicemia ao permitir que a glicose presente no sangue possa penetrar dentro das células, para ser utilizada como fonte de energia. Portanto, se houver falta desse hormônio, ou mesmo se ele não agir corretamente, haverá aumento de glicose no sangue e, conseqüentemente, o diabetes.

Existem dois principais tipos de Diabetes Mellitus:

Diabetes Mellitus tipo I (anteriormente denominada de Diabetes Insulino-dependente): esse tipo se manifesta principalmente em crianças, adolescentes ou adultos

jovens e corresponde a cerca de 5 a 10% dos casos de pacientes diabéticos. Na sua maioria, o pâncreas perde a capacidade de produzir insulina em decorrência de um defeito do sistema imunológico, fazendo com que nossos anticorpos ataquem as células que produzem esse hormônio.

Diabetes Mellitus tipo II (anteriormente denominada de Diabetes Não-insulino-dependente): Esse tipo de diabetes é resultado de uma combinação complexa de fatores genéticos e ambientais os quais não são completamente conhecidos ou comprovados. Cerca de 90% dos casos de diabetes são classificadas como do tipo II sendo seu acometimento tardio. Nesses casos, a insulina é produzida, porém sua ação é ineficaz, levando a um quadro clínico conhecido como resistência à insulina. Geralmente, o diabetes tipo II pode ser amenizado com medicamentos orais ou injetáveis, contudo, com o passar do tempo, pode ocorrer o agravamento da doença.

O caso clínico descrito por Thompson & Thompson (2008) foi utilizado no desenvolvimento dos jogos de cartas.

| | | |
|---|---|---|
| <p><i>Anamnese e Histórico Familiar</i></p> <ul style="list-style-type: none"> 38 anos; Sexo Masculino; Nacionalidade: Americano Profissão: Membro da tribo indígena Pima; Pai teve NIDDM, faleceu aos 60 anos de infarto do miocárdio; Mãe teve DM 2, faleceu aos 55 anos por insuficiência renal; Avos paternos e 1 irmã mais velha também tiveram DM 2; 4 irmãos mais novos não apresentaram a doença. | <p><i>Ficha Médica</i></p> <ul style="list-style-type: none"> Exame físico normal; Glicose sanguínea normal em jejum*; Nível elevado de glicose sanguínea após sobrecarga oral de glicose*; Apresenta leve obesidade; Não pratica exercícios físicos; Alega ter muita sede. *Resultados obtidos após avaliação de um hemograma completo, glicemia em jejum e teste oral de tolerância a glicose. | <p><i>Herança Genética</i></p> <ul style="list-style-type: none"> Existem várias pequenas mutações em determinados genes que estão associadas ao maior risco de desenvolver Diabetes Mellitus tipo II. Não foram testados alterações em nenhum gene específico. |
| <p><i>Fator Ambiental</i></p> <ul style="list-style-type: none"> Faz uso de corticoides há 1 ano, devido a rinite alérgica. | <p><i>Fator Ambiental</i></p> <ul style="list-style-type: none"> Sua alimentação diária consiste em muitas carnes, carboidratos e açúcares. | <p><i>Fator Ambiental</i></p> <ul style="list-style-type: none"> Tabagismo. |

Diabetes Mellitus tipo II

Cartas desenvolvidas baseadas no caso clínico citado sobre o Diabetes Mellitus tipo II.

- História Diabetes Mellitus tipo II:**

M.P é um homem de 38 anos, membro da tribo indígena norte-americana Pima e gêmeo univitelino. Nos últimos meses, M.P alegava polidipsia (excessiva sensação de sede) mesmo

sem a prática de esportes e esforços físicos, então M.P decidiu buscar ajuda médica. O médico de M.P iniciou sua consulta com uma breve anamnese, onde constatou que ele tinha um quadro de rinite crônica, mas que não teria ligação direta com a sua queixa. Então, o médico continuou com a entrevista, onde analisou os hábitos e constatou que M.P era consumidor excessivo de tabaco que se unia a uma dieta não saudável. Desta forma, o doutor o submeteu ao exame físico, onde foi constatada uma leve obesidade. O exame revelou hiperinsulinismo e hiperglicemia após ingestão de glicose, com a hipótese diagnóstica sendo Diabetes Mellitus tipo II.

4. DEGENERACÃO MACULAR SECA

A degeneração macular seca é o tipo mais comum de doença de degeneração macular, com prevalência entre 70 e 80% dos casos. É causada pelo envelhecimento natural da retina, a qual sofre uma disfunção gradativa provocando redução da visão central e pode levar a cegueira. O envelhecimento é a principal causa para o desenvolvimento da doença, mas nem sempre é o único. Outros fatores vêm sendo identificados e associados ao aparecimento da doença, tais como hipertensão arterial, tabagismo, alimentação não equilibrada e predisposição genética. A doença não tem cura, mas pode ser amenizada. Quanto mais cedo diagnosticada melhor será a eficiência do tratamento.

O caso clínico descrito por De Queiroz et al (2010) foi utilizado no desenvolvimento do jogo de cartas.

- **História Degeneração Macular Seca:**

O paciente A.M.S.V. nascido em Sorocaba interior de São Paulo, casado e com quatro filhos começou a apresentar sintomas como dificuldade em enxergar durante o dia. Seu pai e avó paterna tiveram problemas de visão e os dois sofreram de cegueira depois dos 55 anos. A.M. tem 56 anos e trabalhou desde os 14 anos na roça com seus pais e irmãos, exposto ao sol sem proteção, principalmente ocular. A.M. também foi fumante desde 17 anos de idade até os dias atuais. Aos 30 anos foi diagnosticado com hipertensão arterial. A.M. há alguns meses vem se queixando que, ao mudar de um ambiente com muita luminosidade para outro ambiente com baixa luminosidade, tem dificuldade em adaptar sua visão, levando até 10 minutos para enxergar em locais com baixa luminosidade. Reclama também que no período noturno sua visão periférica é totalmente afetada e que a lubrificação do seu olho está muito reduzida, o que causa ardência e incomodo.

Degeneração Macular Seca

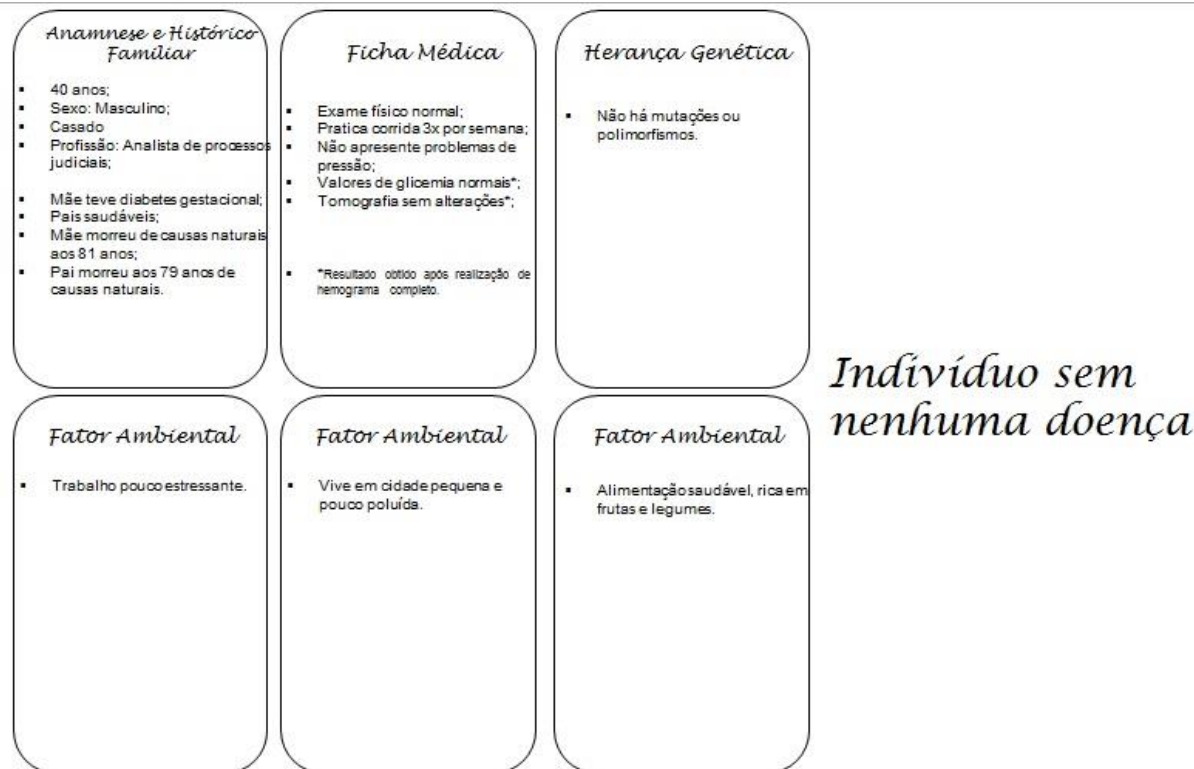
| | | |
|--|---|---|
| <p><i>Anamnese e Histórico Familiar</i></p> <ul style="list-style-type: none">• 53 anos;• Sexo: Masculino;• Casado• Profissão: Não informada, mas esposa afirma que era relacionada com altas exposições a claridade.• Atualmente aposentado por suspeita de perda da visão• Pai e avô maternos do indivíduo, tiveram perda de 80% da visão depois dos 50 anos; | <p><i>Ficha Médica</i></p> <ul style="list-style-type: none">• PA 150 por 80;• Tem diabetes;• Apresenta comprometimento da retina e perda da visão periférica.• Sofreu acidente doméstico (queda de escada) por dificuldade de enxergar. | <p><i>Herança Genética</i></p> <ul style="list-style-type: none">• Alteração tirosina-histidina no aminoácido 402 em fatores de complemento H (CFH) no cromossomo 1.*• *Alterações podem predispor Degeneração Macular Seca. |
| <p><i>Fator Ambiental</i></p> <ul style="list-style-type: none">• Não utiliza óculos de sol em exposições solares. | <p><i>Fator Ambiental</i></p> <ul style="list-style-type: none">• Hipertenso desde os 50 anos. | <p><i>Fator Ambiental</i></p> <ul style="list-style-type: none">• Tabagista e diabético. |

Cartas desenvolvidas para o caso clínico sobre a Degeneração Macular Seca.

5. INDIVÍDUO SAUDÁVEL

- **História Pessoa sem Doença:**

V.G.T., sexo masculino, casado, 40 anos, analista de processos judiciais, faz corridas regularmente, bebe socialmente, não consome tabaco, mora em Vinhedo, uma cidade calma, com bons níveis de educação, escolaridade e pouco trânsito. Seus pais mantinham hábitos saudáveis e passaram isso para V.G.T., sua mãe morreu aos 81 anos e seu pai aos 79, por causas naturais.



Cartas desenvolvidas de um caso de um indivíduo sem nenhuma doença.

Referências Bibliográficas:

1. TRUZZI, Annibal; LAKS, Jerson. Doença de Alzheimer esporádica de início precoce. *Revista de Psiquiatria Clínica*, v. 32, n. 1, p. 43-46, 2005.
2. COELHO, Ambrozina Baptista et al. Paciente portador de esquizofrenia hebefrênica: estudo de caso. *Revista Brasileira de Enfermagem*, v. 31, n. 3, p. 403-411, 1978.
3. NUSSBAUM. Thompson e Thompson. *Genética Médica*. 7 ed. 2008.
4. DE QUEIROZ, Joaquim Marinho; DE QUEIROZ JUNIOR, Joaquim Marinho; DE QUEIROZ, Fernando José Carvalho. Degeneração macular relacionada à idade: considerações histopatológicas. *Rev Bras Oftalmol*, v. 69, n. 6, p. 400-6, 2010.

CONCLUSÕES FINAIS SOBRE O PROJETO

Tivemos um enriquecimento e amadurecimento muito grande ao longo do desenvolvimento do projeto, a missão de ensinar um conteúdo difícil, complexo e muitas vezes não atraente para muitos é um desafio, mas é um desafio saudável, que nos fez refletir e nos colocou no lugar do outro como telespectador e aprendiz. Foi necessário desenvolver o nosso bom senso e a empatia de cada um, para entender que se fôssemos nós, o que

entenderíamos do projeto? Ficou claro o conteúdo abordado? Ficou claro como funciona a dinâmica? Foi possível aprender com o jogo? Pudemos sentir também como é difícil a missão de um docente em transmitir o conhecimento de uma maneira clara para uma grande quantidade de pessoas, que agem diferente, pensam diferente, sente de forma diferente uma da outra e tem seu próprio ritmo de aprendizagem. Por fim, notamos que pela facilidade e pela popularidade do jogo tornou-se fácil a implantação e o entendimento dentro da sala de aula, fazendo com que um assunto complexo fosse entendido de forma mais fácil por todos os envolvidos da turma.

O GRUPO



STEPHANIE DA SILVA DIAS, 18 anos. Estuda enfermagem na Universidade Federal de São Paulo.



SUZIANE CALISTO RODRIGUES, 22 anos. Estuda enfermagem na Universidade Federal de São Paulo.



THALYTA LARISSA OCKNER SILVA, 20 anos. Estuda enfermagem na Universidade Federal de São Paulo.



VANESSA CARLA GAGINE TOBIAS, 18 anos. Estuda enfermagem na Universidade Federal de São Paulo.

AGRADECIMENTOS

Agradecemos a paciência, a dedicação e todos os ensinamentos transmitidos pelas orientadoras do projeto:

Prof.^a Dr.^a Gianna Maria Griz Carvalheira
Dr.^a Andréa Cristina De Moraes Malinverni
Dr.^a Gisele Oler

Disciplina de Genética.

Departamento de Morfologia e Genética

Curso de Graduação em Enfermagem.

Universidade Federal de São Paulo/Unifesp, Campus São Paulo.