



VIABILIZAÇÃO DE UM LABORATÓRIO DE GENÉTICA HUMANA NA UNICESUMAR, MARINGÁ, PR

*Eduarda Ponciano Hilgemberg¹, Cesar Augusto Machado de Moraes²,
Mariane Castardo Araújo³, Maria Fernanda Piffer Tomasi Baldez da Silva⁴*

¹Acadêmica do Curso de Biomedicina, Campus Maringá-PR, Universidade Cesumar - UNICESUMAR.
ra-23011018-2@alunos.unicesumar.edu.br

²Acadêmico do Curso de Medicina, Campus Maringá-PR, Universidade Cesumar - UNICESUMAR. Bolsista PIBIC-MED/ICETI-
UniCesumar. ra-21062422-2@hotmail.com

³ Mestre, Docente no curso de Ciências Biológicas, Técnica do Laboratório de Genética Humana - UNICESUMAR.
mariane.araujo@unicesumar.edu.br

⁴Orientadora, Doutora, Docente no Curso de Medicina - UNICESUMAR. Pesquisadora do Instituto Cesumar de Ciência, Tecnologia e
Inovação – ICETI. maria.baldez@docentes.unicesumar.edu.br

RESUMO

O material genético das células pode ser visualizado em microscópio óptico, quando técnicas de cultivo e preparo de lâminas é empregado. Os cromossomos estão presentes durante a reprodução celular e, durante investigação laboratorial, são utilizados para avaliar mutações. Tais mutações podem ocorrer em sua estrutura ou em número e são estudadas através da cariotipagem; a Síndrome de Down, por exemplo, pode ser rapidamente diagnosticada através da presença de três cromossomos vinte e um. Outros tipos de alterações, que não são visíveis em microscopia óptica, estão presentes em diversas síndromes e devem ser investigadas por técnicas moleculares, como a técnica de PCR. A reação em cadeia da polimerase permite identificar alterações nas bases nitrogenadas que levam ao desenvolvimento da síndrome do X frágil, da surdez e outras. Dado o crescente número de alterações genéticas apresentadas na população mundial e a inexistência de um serviço público na região de Maringá, a existência de um laboratório de genética humana para realizar a análise por cariotipagem e de PCR deste população local se faz muito necessária. Com a criação deste laboratório pudemos realizar atendimentos de indivíduos que buscam elucidar diagnósticos equivocados, incompletos ou mesmo inexistentes, e também investigar causas de infertilidade entre casais, para receberem suporte científico para a realização de uma conduta precisa. Além dos benefícios para a população, o acadêmico estagiário do laboratório é apresentado a uma ampla carga teórica e prática de conhecimento, permitindo o aprimoramento pessoal e profissional.

PALAVRAS-CHAVE: Aconselhamento genético; Síndromes genéticas; Biologia molecular; Cariótipo; Síndromes genéticas.

1. INTRODUÇÃO

As doenças genéticas são causadas por alterações no DNA dos indivíduos. Existem diversas alterações, seja no número de cromossomos e/ou na sua estrutura adicionando, retirando ou fazendo as trocas de bases existentes no genoma. Algumas dessas alterações são causadas por doenças hereditárias, além de serem também condicionadas a fatores do ambiente, desencadeando os sintomas da doença (VIDAL, 2018). Segundo a Organização Mundial da Saúde, estima-se que 13 milhões de pessoas apresentam doenças genéticas e outras hereditárias no Brasil, sendo que cerca de 6 mil condições foram descritas relacionadas a doenças genéticas, hereditárias ou relacionadas a genes. Além das enfermidades de origem genética, a atual população enfrenta outro desafio: a tendência dos casais em adiar a procriação. Tal prática tem acarretado, entre outros fatores possíveis que não foram ainda avaliados no casal, um aumento significativo na dificuldade de conceber descendentes (VIEIRA, 2018).

Visto que as doenças genéticas não têm cura, e pensando no sentido de diagnóstico precoce e qualidade de vida, é de suma importância a existência dos laboratórios de genética humana, pois com a análise do material genético dos pacientes e familiares pode-se emitir laudos que colaboram para viabilizar melhor o entendimento da doença e assim



focar em tratamentos específicos para cada caso (GIUGLIANI, 2021). Consoante a isso, a existência dos laboratórios de genética viabiliza, por testes específicos, uma esperança aos casais que desejam engravidar. Os exames laboratoriais de âmbito genético são onerosos para a maioria da população e, ainda que existam muitos laboratórios espalhados pelo Brasil, aqueles que viabilizam o suporte à maior parte da população ainda o fazem de maneira particular. Além disso, o suporte laboratorial realizado pelo SUS faz com que a população espere muito tempo por um resultado, o que implica no início tardio da terapia e atraso na elucidação de muitas doenças genéticas (VIEIRA *et al.*, 2013; IRIART *et al.*, 2019).

Verifica-se que em Maringá (PR) e região não existem laboratórios que ofereçam exames genéticos e moleculares gratuitamente. Mesmo reconhecida sua importância, existem poucos laboratórios no território brasileiro que possam colaborar para o reconhecimento das doenças genéticas. Além disso, soma-se a dificuldade de encaminhamentos para esses serviços especializados. Diante dessa realidade, enfatiza-se a relevante necessidade de estabelecer um laboratório especializado em genética humana, visando fornecer assistência a indivíduos com suspeitas de doenças genéticas e casais enfrentando problemas de fertilidade.

A criação deste laboratório, tem por objetivo, portanto, oferecer à população a realização de diagnósticos precisos, possibilitando o acesso a tratamentos adequados no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), e, assim, proporcionando o apoio necessário de forma mais ágil e eficiente.

2. MATERIAIS E MÉTODOS

Inicialmente, realizou-se uma revisão bibliográfica abrangente para identificar a relevância e a utilidade de um laboratório genética médica, destacando a importância do diagnóstico precoce de doenças genéticas e a necessidade de oferecer suporte e tratamento adequado para as famílias e indivíduos afetados. Em seguida, conduziu-se uma pesquisa abrangente da disponibilidade de serviços de genética médica no território brasileiro, com foco especial nas regiões próximas a Maringá. Isso permitiu uma análise comparativa das lacunas existentes em relação à oferta de atendimento e diagnóstico genético gratuito, especialmente para os usuários do SUS. Essa pesquisa também identificou as instituições de saúde que fornecem serviços semelhantes e seus respectivos modelos de atendimento.

Com base nos dados obtidos na revisão bibliográfica e na pesquisa da disponibilidade de serviços, realizou-se uma análise de viabilidade para a implantação de um laboratório de Genética Humana na UniCesumar. Nessa análise, consideraram-se fatores como a demanda potencial de pacientes, a capacidade técnica da instituição, a infraestrutura necessária para o funcionamento do laboratório, bem como as parcerias que poderão ser estabelecidas com ambulatórios e hospitais da região. Por fim, a implantação do laboratório de genética humana seguiu um planejamento detalhado, levando em conta todas as informações coletadas durante a revisão bibliográfica, pesquisa de disponibilidade e análise de viabilidade.

O laboratório de Genética Humana foi instalado no Bloco 6, segundo andar, no mesmo local onde atualmente funciona o laboratório de Biologia Molecular. Dada a proximidade das técnicas utilizadas, o laboratório de Genética Humana compartilha dos equipamentos e instalações.

3. RESULTADOS E DISCUSSÕES



Em meados de 2021, foi criado o laboratório de Genética Humana para estruturar o atendimento à população de Maringá e região, oferecendo exames de cariotipagem e biologia molecular. Esse laboratório atende pessoas de instituições, associações e outros usuários do SUS da Regional de Maringá, bem como aqueles provenientes de serviços não-SUS.

Atualmente, o laboratório utiliza o modelo de exames de cariótipo e PCR X frágil, uma vez que estas técnicas permitem a análise das mais comuns alterações genéticas. Em parceria com o ambulatório pediátrico da UBS Aclimação e o ambulatório de Fertilidade do Hospital Metropolitano de Maringá, os pacientes são atendidos clinicamente nesses ambulatórios e, posteriormente, encaminhados para coleta de sangue e/ou mucosa oral para análise cariotípica e/ou PCR no laboratório.

A média mensal de exames realizados é de aproximadamente 8 exames, podendo ser ampliada conforme a demanda. Os estagiários de Biomedicina, Ciências Biológicas e Medicina, acadêmicos regulares da UniCesumar, preparam e analisam os exames sob a supervisão de uma técnica contratada para o laboratório. Os laudos são emitidos pelo coordenador do laboratório, em duas vias, fornecidas aos médicos responsáveis pelo paciente para discussão de possíveis prognósticos e tratamentos.

Em Maringá, Paraná, contamos com cerca de 67.000 pessoas vivenciando ao menos uma forma de deficiência, correspondendo a 19% da população local (IBGE, 2012). Apesar desse número grande, temos uma carência de atendimento genético no estado do Paraná em relação à crescente demanda por esse serviço, concentrando os atendimentos disponíveis para pacientes do SUS em Curitiba. Aliado a isso, muitos casais hoje têm filhos mais tarde e com isso muitas são as dificuldades, que podem estar aliadas a possíveis alterações genéticas dos mesmos. Estes recorrem aos exames mediante o SUS, porém tais exames muitas vezes demoram muito a ficarem prontos, o que prolonga ainda mais a espera do casal.

Entretanto, ainda não há nenhum serviço de atendimento disponível em Maringá capaz de suprir a demanda regional, levando os pacientes a buscar atendimento em outras regiões ou laboratórios particulares. Tendo em vista essas questões e a necessidade identificada, justificou-se a criação do serviço especializado em Genética Humana, instalado na Unicesumar, para atender pessoas e famílias com suspeitas de doenças genéticas ou manifestações clínicas de deficiência mental e/ou física, sejam elas isoladas ou múltiplas. Essa iniciativa buscou suprir uma demanda importante e proporcionar o devido suporte às pessoas afetadas por essas condições, trazendo benefícios significativos para a comunidade local.

4. CONSIDERAÇÕES FINAIS

Conclui-se que o laboratório de Genética Humana instalado na Unicesumar desempenha um papel indispensável no atendimento das pessoas e famílias em Maringá que apresentam suspeita de doenças genéticas ou manifestações de doenças mentais, ou físicas, fornecendo todo o auxílio, acolhimento e diagnósticos necessários, com o Sistema Único de Saúde (SUS). Notavelmente, esse serviço é de caráter gratuito, diferentemente de estabelecimentos particulares. Diante o aumento da procura dos serviços e diagnósticos genéticos, o laboratório facilita o acesso das pessoas com suspeitas de doenças genéticas a possuírem seu diagnóstico de maneira gratuita e de fácil acesso, permitindo que o paciente tenha um tratamento focado na sua condição.

Importa destacar a relevância de identificar precocemente essas manifestações, possibilitando um diagnóstico e tratamento mais ágeis, com vistas a promover uma melhor qualidade de vida e expectativa para o paciente. Além disso, o laboratório proporciona aos casais com dificuldades de engravidar um aconselhamento genético, buscando caminhos



que lhes permitam a possibilidade de terem filhos. Essa abordagem é de suma importância para auxiliar na tomada de decisões e na compreensão das opções disponíveis para a construção de uma família. Ressalta-se, ainda, que esse laboratório oferece uma rica oportunidade de aprendizado e aquisição de diversas técnicas laboratoriais para os alunos estagiários, contribuindo significativamente para a formação de profissionais capacitados e competentes, prontos para enfrentar os desafios do mercado de trabalho.

REFERÊNCIAS

GIUGLIANI, Roberto. Cariótipo com Banda G: Conheça o Teste Genético que Identifica Alterações Cromossômicas. **Sergio Franco**, 2021. Disponível em: <https://bit.ly/44Tjz25>. Acesso em: 1 ago. 2023.

IBGE. **Cartilha do Censo 2010: pessoas com deficiência**. Secretaria de Direitos Humanos da presidência da República. Brasília/DF. 2012.

IRIART, Jorge; MUNIZ, Tatiane; VIANA, Greice; AURELIANO, Waleska; GIBBON, Saha. Da buscapelo diagnóstico às incertezas do tratamneto: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. **SciELO**, 26 set. 2019. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/1413-812320182410.01612019>. Acesso em: 4 ago. 2023.

VIDAL, Camilla. Entenda o que é o exame do cariótipo e para quem ele deve ser indicado. **Ceferp**, 2018. Disponível em: <https://bit.ly/44Vva0O>. Acesso em: 5 ago. 2023.

VIEIRA, Daniela; ATTIANEZI, Margareth; HOROVITZ, Dafne; LLERENA JR., Juan. Atenção em genética médica no SUS: a experiência de um município de médio porte. **SciELO**, 23 jan. 2013. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S0103-73312013000100014>. Acesso em: 3 ago. 2023.

VIEIRA, Gustavo. Genéticas e Hereditárias: Doenças raras atingem 13 milhões de pessoas no Brasil. **Genotyping**, 5 jan. 2018. Disponível em: <https://bit.ly/3OmeyIC>. Acesso em: 29 jul. 2023.