

Claramente na Complexidade

nº 7
novembro
2022

SPLS
SOCIEDADE PORTUGUESA
LITERACIA EM SAUDE

CBR Genomics



a equipa

Numa linguagem clara, a CBR Genomics, parceiro da Sociedade Portuguesa de Literacia em Saúde (SPLS) explica que o Genoma é como “um manual de instruções, que vai determinar a nossa identidade, enquanto seres humanos únicos e individuais”

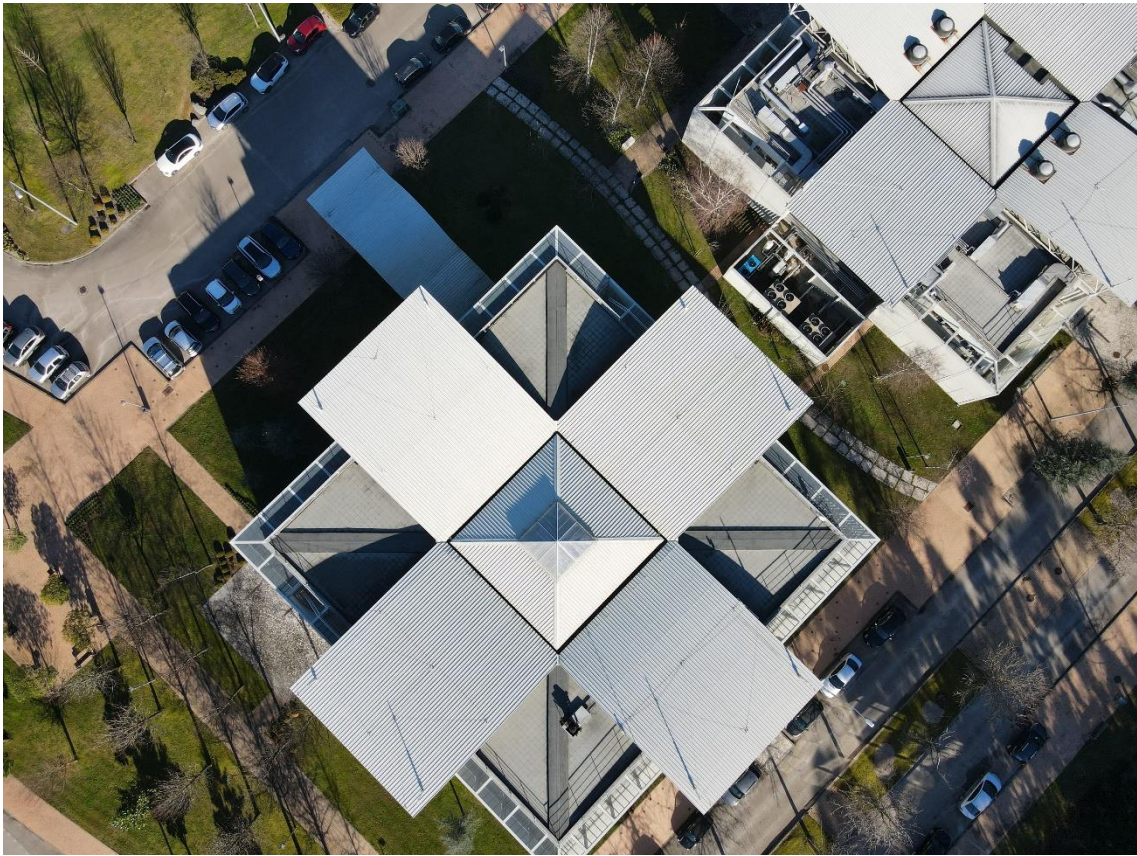
1 em cada 6 pessoas tem uma alteração genética associada a uma doença acionável, isto é, uma doença que poderia ser tratada, uma doença para a qual existe algum tipo de procedimento clínico.

Palavras-chave: medicina personalizada; DNA; herança genética; prevenção de doenças; conhecimento; literacia em saúde



O Genoma é o conjunto de toda a informação genética presente num determinado ser vivo.

Por outras palavras, podemos dizer que o Genoma é o conjunto de todo o DNA de um organismo.



É no Genoma que estão os nossos genes e são estes que, por sua vez, vão determinar as nossas características físicas e biológicas.

O Genoma é como um manual de instruções, que vai determinar a nossa identidade, enquanto seres humanos únicos e individuais.

2- O que é a medicina genómica?



A Medicina Genómica é um ramo da Medicina que se foca no estudo do Genoma, ou seja, no estudo do DNA.

A Medicina Genómica analisa o DNA de um indivíduo e procura compreender se existem alterações genéticas associadas ao desenvolvimento de patologias.



A análise do Genoma Humano representa um avanço muito grande no campo da Medicina.

O estudo do DNA vai além da medicina focada no tratamento da doença.

A Medicina Genómica traz consigo o conceito de Medicina Preventiva, uma nova perspetiva sobre os cuidados de saúde, que atua na prevenção da doença e na personalização dos cuidados de saúde.



A Medicina Genómica é uma abordagem muito personalizada, com foco no indivíduo e na sua herança genética.



4. O QUE CONSEGUIMOS SABER ATRAVÉS DO ESTUDO DO DNA?

1. Através do estudo do DNA, é possível perceber se existe **predisposição** para o desenvolvimento de doenças genéticas, antes do aparecimento de qualquer sintoma.

Ter esta informação antes do aparecimento da doença é bastante útil, uma vez que nos permite **atuar de forma preventiva**, de modo a diminuir ou eliminar os riscos associados ao desenvolvimento da doença.

2. A informação genética de um indivíduo permite-nos **adequar o tratamento clínico** e, assim, oferecer uma resposta personalizada às necessidades de cada pessoa.

5. Que vantagens traz às pessoas a medicina genómica?

As pessoas são, sem margem de dúvida, aquelas que mais beneficiarão do acesso à Medicina Genómica. O estudo do DNA traz inúmeras vantagens para a nossa saúde, tais como:

1 - No caso de uma pessoa saudável, um estudo genético permite **saber se há predisposição para o desenvolvimento de patologias graves,** como cancros hereditários e

doenças
cardiovasculares, de
modo a poder intervir
antes do seu
aparecimento;

2- No caso de uma
pessoa com um
determinado conjunto
de sintomas, o estudo
genético pode ser **útil**

para o seu
diagnóstico

clínico. A Medicina
Genómica pode ser
bastante promissora
nos quadros clínicos
mais complexos e
heterogéneos, na
medida em o estudo
do DNA pode ser o
meio adicional para ajudar a chegar a um
diagnóstico conclusivo;



3- **Em termos de planeamento familiar, a realização de um estudo genético permite perceber se um casal tem risco para ter descendência com uma doença genética recessiva.**



Esta informação é muito importante, uma vez que dois progenitores portadores de alterações genéticas no mesmo gene podem originar um descendente com a patologia (doença). Ter conhecimento desta informação antes da conceção permite recorrer a técnicas alternativas, como a inseminação artificial, de modo a prevenir um possível quadro de doença.

6. Existem riscos na medicina genómica?

Os serviços genéticos não têm risco para as pessoas.

A recolha do material biológico é bastante simples, indolor e não invasivo, uma vez que requer apenas uma pequena amostra de saliva.

O risco associado aos estudos genéticos poderá estar relacionado com a falta de informação e compreensão sobre o estudo que se está a realizar. É importante que o paciente saiba o tipo de teste que está a fazer, qual o tipo de informação a que poderá aceder, quais os impactos desta na sua vida e quais as limitações do próprio estudo. Um relatório clínico sem registo de alterações

genéticas pode dar a falsa sensação de que se está saudável, quando tal não é propriamente verdade.

Há muitas doenças que não estão associadas ao DNA e que podem aparecer no futuro.

Por este motivo, é importante um acompanhamento genético especializado, antes e após o teste, realizado por um Médico Geneticista, com o objetivo de clarificar o objetivo do estudo genético, bem como os benefícios e as limitações que os seus resultados podem ter na vida do paciente.

O que vos fascinou para entrarem neste mundo?

Não é tanto o que nos fascina, mas sim o que nos inquieta.

Sabemos que 1 em cada 6 pessoas tem uma alteração genética associada a uma doença acionável, isto é, uma doença que poderia ser tratada, uma doença para a qual existe algum tipo de procedimento clínico.

São centenas, se não milhares, as famílias que poderiam tirar partido da informação presente no seu DNA. É isto que nos inquieta e nos faz trabalhar diariamente para trazer a Medicina Genómica para os cuidados de saúde regulares.

Acreditamos que a informação presente no DNA deveria ser acessível a todos, com o objetivo de melhorar a qualidade de vida das pessoas através do acesso a cuidados de saúde personalizados e adequados a cada contexto clínico e familiar.

Equipa CBRGenomics

Que objetivos tem este Claramente na Complexidade?

É um projeto de Literacia em Saúde da Sociedade Portuguesa de Literacia em Saúde (SPLS), que combinará diferentes meios de divulgação digitais, impressos, orais, para melhorar o nível de literacia em saúde do cidadão através de explicações sucintas feitas por profissionais das áreas da saúde, de forma assertiva, clara e positiva, sobre os vários termos técnicos em saúde, o conteúdo e as competências das múltiplas profissões nas áreas da saúde.

Trata-se de abrir um pouco o véu das competências que estão por detrás dos profissionais de saúde, as suas funções, trabalho dedicado e persistente para melhorar a saúde das pessoas e proporcionar mais qualidade de vida e bem-estar. É um investimento para proporcionar melhor compreensão por parte do público, que tantas vezes não tem ideia dos “mundos” que estão por detrás de cada profissão da saúde como: médico, enfermeiro, terapeuta, psicólogo, farmacêutico, médico dentista, higienista oral, técnico de diagnóstico e terapêutica, assistente social, e todas as especialidades que cada uma destas profissões tem, e que nos cruzamos durante a nossa vida. Convidaremos um profissional diferente em cada número, que, através de um conjunto reduzido de perguntas, partilhará, numa linguagem simples e acessível a todo o cidadão, a sua função, os objetivos da sua atividade, os avanços na ciência e também as suas ambições e desafios.

Mais do que uma entrevista sobre o próprio é a partilha, com linguagem assertiva, clara e positiva de mais conhecimento às pessoas, às comunidades, às organizações, á sociedade. Os temas poderão ser propostos pelo cidadão, porque é ele, em primeiro lugar que, ao ver esclarecida a sua dúvida, consegue aumentar as suas competências, e por isso, mais conhecimento, mais capacidades e atitudes, reforçando os seus atributos pessoais positivos. **Queremos um cidadão com maior grau de literacia em saúde. Parece-nos que temos de começar também por isto.**

Faremos uma monitorização junto do cidadão, para ver o que ainda temos de melhorar. **Vamos a isto. Cristina Vaz de Almeida, Presidente da Sociedade Portuguesa de Literacia em Saúde (SPLS)**

www.splsportugal.pt splsportugal@gmail.com