## **CAPÍTULO 1**

## INTRODUÇÃO

Data de aceite: 01/11/2023

Compreender os princípios da genética e da base molecular em relação aos processos bioquímicos é fundamental para os profissionais da área da saúde. Essa compreensão ajuda a identificar como esses fatores afetam indivíduos e permite a avaliação da influência dos aspectos genéticos e genômicos na saúde, tanto em doenças raras quanto em doenças comuns, quando aplicada na prática. (SCHAFER; THOMPSON, 2015).

No começo do século XX, com a "redescoberta" das leis de Mendel, a genética surgiu como uma área promissora dentro da biologia moderna, atraindo a atenção de cientistas e instituições em várias nações. Inicialmente aplicada ao estudo da variação e herança em plantas, a genética logo encontrou aplicações na pesquisa de aprimoramento de sementes agrícolas e no melhoramento de espécies animais. (Mayr, 1982; Carlson, 2004)

No Brasil, o campo da genética começou a ganhar destaque no final dos anos 1910, especialmente em institutos agronômicos como a Escola Agrícola Luiz de Queiroz (Esalq), localizada em Piracicaba, e o Instituto Agronômico de Campinas (IAC), ambos situados no interior de São Paulo. Na Esalg, a genética foi introduzida nas pesquisas voltadas para o melhoramento de plantas, e nomes notáveis como Carlos Teixeira Mendes, Salvador de Toledo Pizza Junior, Octávio Domingues, e o botânico alemão Friedrich Gustav Brieger, que veio ao Brasil na década de 1930 para assumir a cátedra de citologia e genética, se destacaram nesse contexto (Araújo, 2004; Habib, 2010). Enquanto isso, no Instituto Agronômico de Campinas, cientistas como Alcides Carvalho e Carlos Arnaldo Krug se dedicaram ao estudo da genética, com um foco especial no melhoramento genético do café. Carlos Arnaldo Krug, que tinha formação em genética vegetal pela Universidade de Cornell nos Estados Unidos, também contribuiu significativamente para avanço da genética no Brasil. Além de suas pesquisas, essas instituições desempenharam um papel importante ao oferecer os primeiros cursos de genética no país, promovendo assim o ensino das ciências experimentais. (Araújo, 2004; Formiga, 2007).

Nos anos 1930, com o estabelecimento das primeiras universidades no Brasil, houve um novo estímulo para o desenvolvimento da atividade científica no país. A partir da década de 1940, a genética experimentou um notável avanço. As descobertas relacionadas à natureza, composição química e características do material genético, juntamente com as primeiras experimentações envolvendo a manipulação do DNA em bactérias, começaram a criar grandes expectativas em relação aos avanços terapêuticos. Na década de 1960, surgiu a especulação sobre a viabilidade de usar vírus como veículos para transferir genes a indivíduos doentes, com o objetivo de tratar e curar doenças genéticas. (FRIEDMAN, 1997)

A transição da era clínica para a genômica da medicina personalizada, conforme delineada por Cheever e Hinkle (2016), implica em uma transformação nos métodos de diagnóstico e tratamento de doenças. Isso implica na consideração da interação entre os genes e o ambiente, na identificação da predisposição genética e na otimização da redução de risco para prevenir doenças antes mesmo que os sintomas se manifestem. Além disso, essa abordagem visa tratar, com a equipe multiprofissional, não apenas os sintomas da doença, mas também a causa genética subjacente, adotando uma abordagem personalizada com base no perfil genético/genômico do indivíduo, ao invés de depender de tentativa e erro.

Assim, a genética desempenha um papel significativo na prevenção, identificação e terapia das doenças de origem hereditária, ou seja, aquelas que são passadas de geração em geração com uma influência genética pronunciada. Isso é particularmente crucial no contexto de doenças congênitas.

O trabalho em equipe multiprofissional, de acordo com a definição de Peduzzi (1998), é caracterizado como uma forma de colaboração coletiva que se desenvolve por meio das interações recíprocas entre profissionais de diversas áreas do conhecimento, fundamentado na comunicação e na cooperação em suas intervenções técnicas. Por outro lado, Fortuna (2005, p. 264) descreve essa modalidade de trabalho como uma complexa rede de relações entre pessoas, envolvendo poderes, conhecimentos, afetos, interesses e desejos, na qual é possível identificar processos de grupo em ação.

Diante desse cenário, é fundamental considerar a forma como o elo profissional é estabelecido, levando em consideração a intrincada natureza da subjetividade de cada indivíduo, pois isso influenciará não apenas a dinâmica dessa interação social, mas também terá reflexos diretos em sua prática profissional. Assim, é crucial que a equipe adote uma perspectiva de saúde holística, deixando para trás uma visão fragmentada que cada profissional possa ter sobre vários aspectos, incluindo sua abordagem no trabalho, o cuidado ao paciente e até mesmo a compreensão do conceito de saúde.

O desenvolvimento da Genética e Genômica integrados à Clínica Médica e ao trabalho multidisciplinar é de suma importância para o crescimento científico dos profissionais da área de saúde e esse conhecimento pode contribuir para prevenção, diagnóstico precoce e tratamento das diversas doenças hereditárias.

Diante desse contexto, este livro pretende trazer informações sobre diversas áreas da Genética e Genômica, como a epigenética, câncer de mama, testes genéticos, aconselhamento genético, farmacogenética, câncer infantil, triagem neonatal e neoplasias bucais, trabalhando a multidisciplinaridade.