

# GENÉTICA



**Genética é uma área da Biologia responsável por estudar a hereditariedade, ou seja, como as características são transmitidas entre as gerações.**



# GENÉTICA



## AUTORES

Alexandra de Jesus Silva

Beatriz Massataru

Debora Gabrieli Rodrigues

Emilly Ribeiro

Gabriella Amaral Cardoso

Jeniffer Venturini

João Luscente

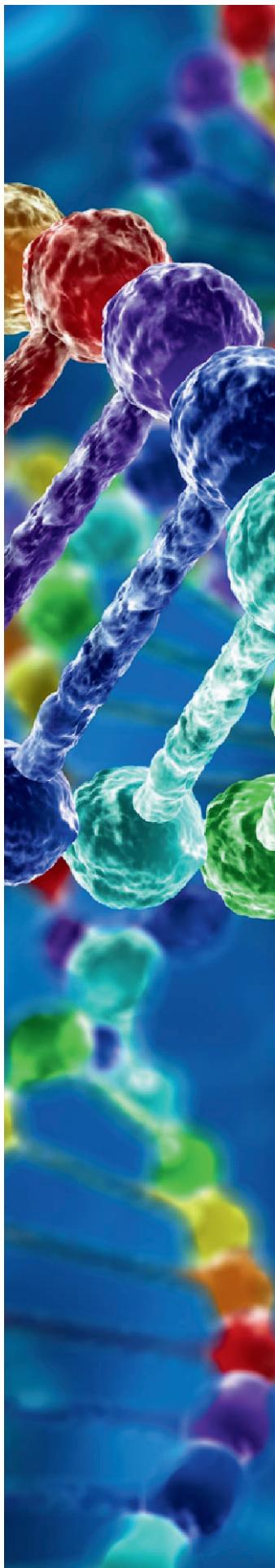
Lais Maria de Oliveira

Livia Lopes Antunes

Vitória Destro Martins

Luciano Lobo Gatti

Douglas Fernandes da Silva



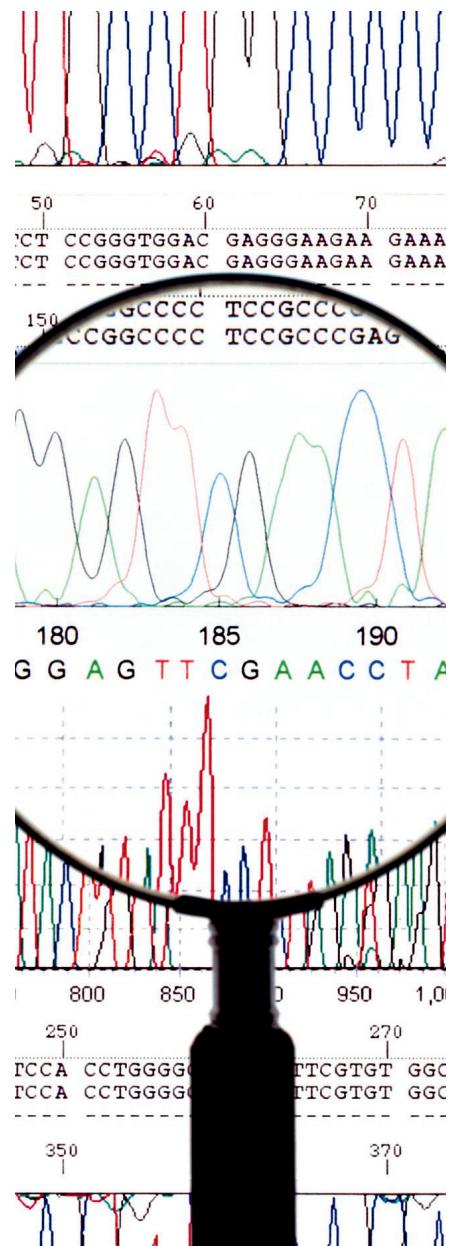
# GENÉTICA

## HISTÓRIA

A genética desempenha um papel essencial no diagnóstico e tratamento de doenças, integrando-se ao campo dos biomédicos. Ela é crucial para identificar doenças genéticas, realizar testes de DNA e atuar em especialidades como genética médica e clínica. A Resolução CFBM nº 001/2022 formalizou a atuação dos biomédicos nessa área, reconhecendo a especialidade em Aconselhamento Genético e estabelecendo normas para a prática. Com essa habilitação, os biomédicos podem aprofundar estudos celulares e correlacionar doenças multifatoriais com condições genéticas.

Em 1953, James Watson e Francis Crick, com contribuições de Rosalind Franklin e Maurice Wilkins, desvendaram a estrutura de dupla hélice do DNA, um avanço crucial. O Projeto Genoma Humano (1990-2003) mapeou o genoma completo, identificando cerca de 20.000-25.000 genes, o que revolucionou o diagnóstico e tratamento de doenças ge-

néticas. Em 1996, a clonagem da ovelha Dolly demonstrou a viabilidade da clonagem a partir de células adultas, gerando debates éticos sobre manipulação genética.



# GENÉTICA

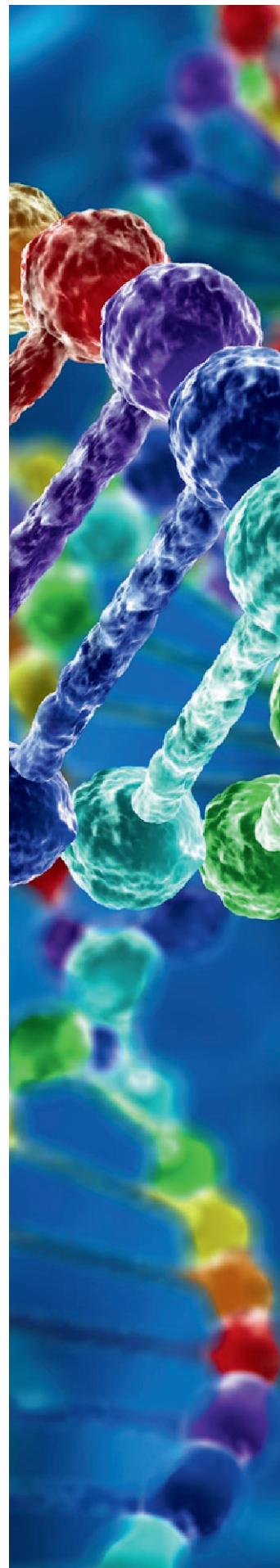
## ÁREA DE ATUAÇÃO

Na genética médica e clínica, eles realizam e interpretam testes genéticos para diagnosticar e gerenciar doenças hereditárias e raras, oferecendo aconselhamento e desenvolvendo planos de tratamento personalizados. Na genética forense, aplicam técnicas de perfilagem genética para identificar indivíduos e analisar evidências em investigações criminais e casos de paternidade. Na genética farmacêutica, biomédicos utilizam conhecimentos genéticos para personalizar medicamentos, estudando como as variações genéticas influenciam a resposta aos tratamentos.

Na genética reprodutiva, trabalham com testes pré-natais e diagnósticos em embriões, ajudando a identificar riscos genéticos para futuros pais e oferecendo orientação sobre opções reprodutivas. Na genética de populações, investigam variações genéticas e padrões de doenças em diferentes grupos populacionais para melhorar a saúde pública e desenvolver estratégias de prevenção. Finalmente, na genética ambiental, estudam como fatores ambientais interagem com a genética para influenciar o desenvolvimento de doenças.

## IMPORTÂNCIA DA HABILITAÇÃO

A habilitação em genética dentro da biomedicina é de grande importância, pois abre portas para inúmeras oportunidades no diagnóstico, tratamento e pesquisa de doenças, além de contribuir para o desenvolvimento da medicina personalizada. A genética permite que biomédicos atuem na identificação de mutações e variações genéticas que estão associadas a doenças hereditárias, como a fibrose cística, anemia falciforme e síndromes genéticas.



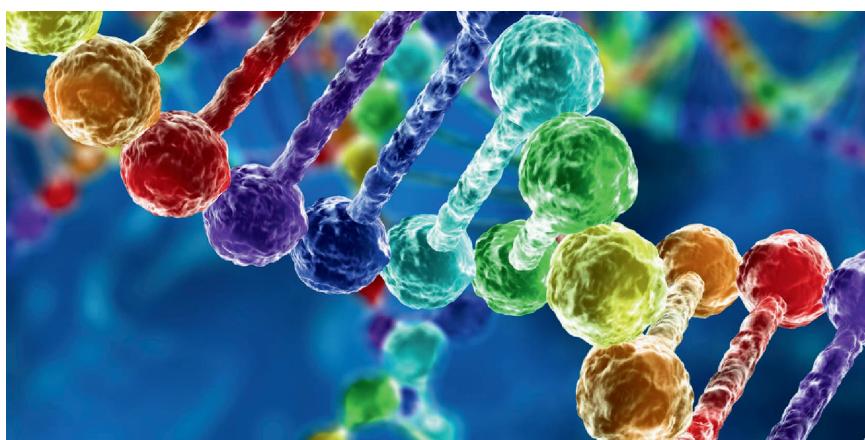
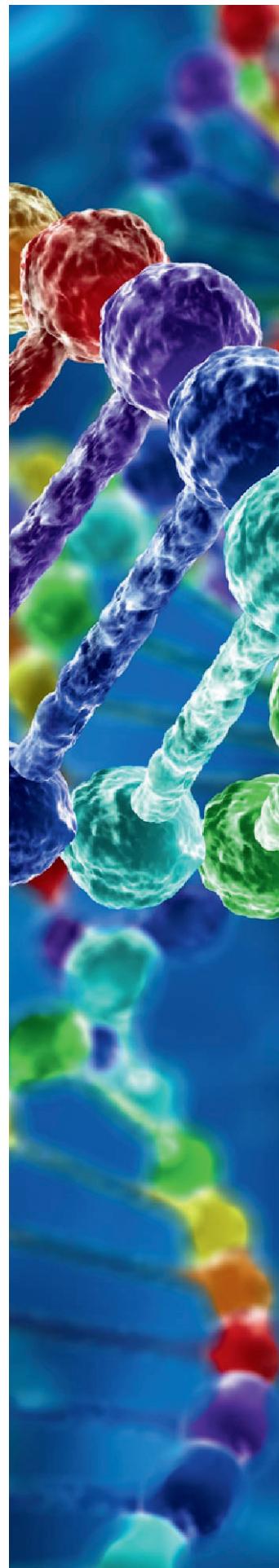
# GENÉTICA

## IMPORTÂNCIA DA HABILITAÇÃO

Esse conhecimento é essencial para o diagnóstico precoce e, em muitos casos, possibilita intervenções que melhoram significativamente a qualidade de vida dos pacientes.

Além disso, a habilitação em genética capacita os biomédicos a atuarem na medicina personalizada, uma área que está em expansão. A medicina personalizada utiliza as informações genéticas dos pacientes para escolher tratamentos mais eficazes e com menos efeitos adversos, uma vez que os medicamentos e terapias podem ser ajustados às características genéticas de cada indivíduo.

Outro aspecto fundamental é a contribuição para a pesquisa científica. A genética é um campo crucial na biomedicina, especialmente em estudos voltados para o entendimento do genoma humano e das funções específicas dos genes. Biomédicos com essa habilitação podem atuar em pesquisas que visam o desenvolvimento de terapias inovadoras, como a terapia genética, além de participar de descobertas importantes que impactam diretamente a saúde pública.





# GENÉTICA

## TÉCNICAS

A Reação em Cadeia da Polimerase (PCR) amplifica pequenas quantidades de DNA, permitindo uma análise detalhada das sequências genéticas. O Sequenciamento de DNA determina a ordem dos nucleotídeos no DNA, fornecendo informações sobre a estrutura genética. A Eletroforese em Gel separa fragmentos de DNA, RNA ou proteínas com base no tamanho e na carga, facilitando a identificação e análise desses fragmentos. A técnica CRISPR-Cas9 permite a edição precisa do DNA, possibilitando a correção de mutações e a criação de modelos genéticos. Os Microarranjos de DNA (DNA Chips) permitem a análise simultânea de milhares de genes, ajudando a estudar padrões de expressão genética. A Hibridização *in Situ* por Fluorescência (FISH) utiliza sondas fluorescentes para detectar e localizar sequências específicas de DNA em cromossomos. O Sequenciamento de Nova Geração (NGS) é uma tecnologia avançada que realiza o sequenciamento rápido e eficiente de genomas inteiros, identificando variantes genéticas com alta precisão. Finalmente, a Análise de Repetições em DNA identifica variações no número de repetições de sequências específicas, que estão relacionadas a várias doenças genéticas.



**Quer saber mais?**

**Acesse o QR  
code!**



## NORMATIVAS

A Normativa CFBM nº 001/2022, de 31 de janeiro de 2022, estabelece as atribuições dos biomédicos conselheiros geneticistas especializados em genética e define normas para o Aconselhamento Genético. Baseia-se em várias resoluções e portarias, incluindo:

- A Resolução nº 078/2002, que define o campo de atuação dos biomédicos e inclui o Aconselhamento Genético.
- A Resolução nº 169/2009, que regulamenta as habilitações da categoria biomédica.
- As Portarias nº 081/2009 e nº 0199/2014, que destacam o Aconselhamento Genético como essencial na atenção à saúde e definem suas competências para doenças raras e condições genéticas.



# GENÉTICA

## COMO É FEITA A PÓS GRADUAÇÃO?

Para ser um biomédico geneticista é necessário fazer uma graduação em biomedicina em uma instituição com boa credibilidade, sendo nota máxima pelo MEC com carga de estágio de 500h, logo após sua inscrição no CRBM de sua região é necessário fazer uma pós graduação ou especialização em genética com a carga horária necessária descrita pelo CFBM.

Outras formas de conseguir essa habilitação:

Na pós-graduação lato sensu (especialização e MBA) e stricto sensu (mestrado e doutorado) reconhecidos pelo MEC.

## UNIVERSIDADES PARA FAZER A PÓS GRADUAÇÃO

A pós-graduação em auditoria é uma área específica, diante disso, não está disponível em todas as instituições.

Os locais para se habilitar, até a data de publicação deste manual, são:

- Universidade de São Paulo (USP).
- Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP).
- Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ).
- Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG).
- Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP).
- Faculdades ou Centros de Ensino especializados em saúde e gestão: Podem oferecer cursos de pós-graduação e especializações que combinam auditoria com gestão em saúde.

UNIFESP



# GENÉTICA

## IDENTIFICAÇÃO DE DOENÇA

**Testes Genéticos:** Utilizam amostras de sangue, saliva ou tecido para analisar o DNA em busca de mutações ou alterações associadas a doenças genéticas. Exemplos incluem o teste de triagem neonatal para doenças metabólicas e testes para identificar mutações em genes associados a doenças como fibrose cística e distrofia muscular.

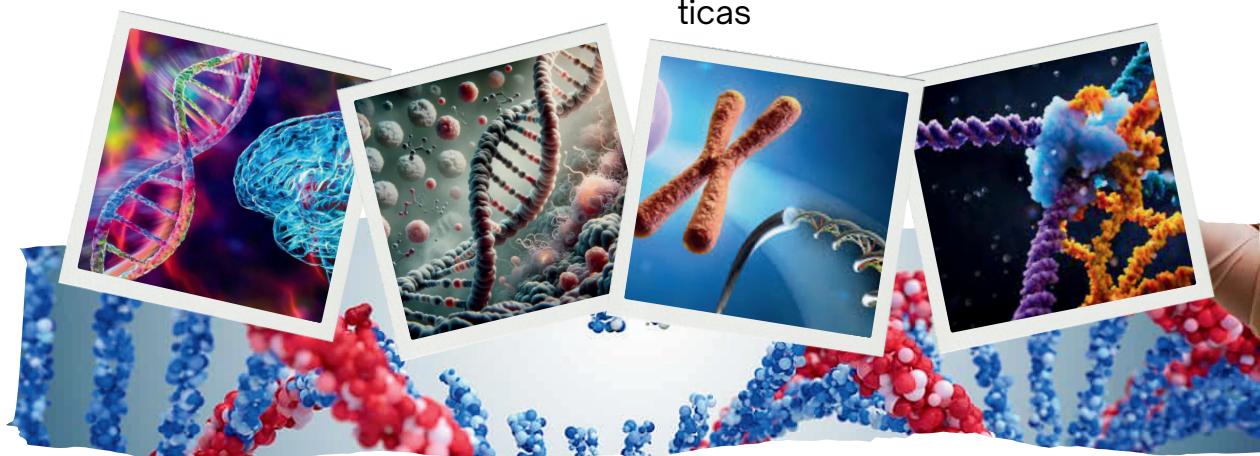
**Análise de Sequenciamento:** O Sequenciamento de DNA identifica alterações na sequência de nucleotídeos que podem estar relacionadas a doenças genéticas. Isso inclui o Sequenciamento de Nova Geração (NGS), que analisa genomas inteiros ou exomas para encontrar variantes genéticas.

**Aconselhamento Genético:** Profissionais especializados ajudam a interpretar resultados de testes genéticos e a fornecer informações sobre riscos, opções de tratamento e implicações para a saúde familiar.

## PESQUISA CIENTÍFICA

A pesquisa genômica envolve o estudo dos genomas completos dos organismos. Tecnologias como o Sequenciamento de Nova Geração (NGS) permitem a análise detalhada de genomas inteiros para identificar variantes genéticas associadas a doenças e características fenotípicas.

Um dos mais notáveis avanços da genética nos últimos anos é o CRISPR. Sigla para Conjunto de Repetições Palindrômicas Regularmente Espaçadas, ele diz respeito a uma técnica inovadora da genética, que permite a edição do DNA. Isso significa que partes do código genético podem ser recortadas ou alteradas de acordo com os objetivos do pesquisador. Dessa maneira, apenas as partes de interesse do DNA seriam mantidas. Técnicas como CRISPR, permitem alterar as bases nitrogenadas do DNA e RNA, possibilitando modificações genéticas.

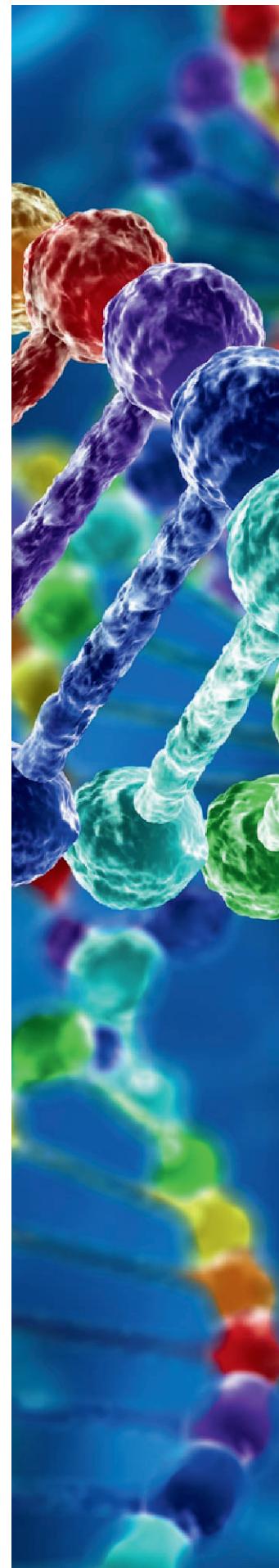


# GENÉTICA

## APLICAÇÕES NA HABILITAÇÃO

A área de Genética oferece uma vasta gama de possibilidades de atuação para profissionais que se especializam nesse campo.

A Genética Forense é uma área em que os profissionais aplicam técnicas de DNA para a identificação de indivíduos em investigações criminais, como na resolução de casos de paternidade, identificação de vítimas e suspeitos, e análise de evidências encontradas em cenas de crime. Esse campo é essencial para a criminologia moderna, auxiliando na resolução de crimes com base na análise genética. Finalmente, os profissionais da genética também têm oportunidades no setor industrial, onde podem atuar no desenvolvimento de biotecnologias, engenharia genética, e aplicações em agricultura, como o melhoramento genético de plantas e animais, visando aumentar a produtividade e resistência a doenças



# BATE-PAPO COM PROFISSIONAL

## LUCAS TREVIZANI RASMUSSEM

CRBM 14198



### Como a genética tem revolucionado o diagnóstico e o tratamento de doenças?

“É um campo promissor. Ainda obscuro na grande maioria dos casos e doenças mas extremamente importante para ser explorado. Deve-se considerar alguns aspectos éticos também nesse campo.”

### Há algum tratamento ou técnica em genética que você acredita ter um grande potencial para o futuro da biomedicina?

“Sim, a edição do genoma humano acredito ser a próxima grande técnica que revolucionará o tratamento de doenças, isso a nível molecular.

### O que despertou seu interesse em genética e biomedicina?

“Na verdade meu interesse maior foi sempre em genética. Acho uma área fascinante. Entender como as características são transmitidas entre as gerações, processar e manipular o material genético, algo

tão importante é fantástico. Quanto a Biomedicina, ela me abriu a porta para a genética. É uma das áreas de atuação e desta forma me permitiu atingir um dos meus objetivos que era trabalhar com genética.”

### Quais são as principais áreas de aplicação da genética na biomedicina atualmente?

“Atualmente trabalhos com Citogenética e Biologia Molecular. Aconselhamento genético, detecção de síndromes, acompanhamento de gestantes e famílias e aborto.”

### Como a genética pode influenciar a medicina personalizada e os tratamentos sob medida para cada paciente?

“Acredito que quanto entendemos as características genéticas é possível que criar fármacos mais específicos, considerando como os mesmos serão processados pelos pacientes.”

### Quais conselhos você daria a estudantes ou jovens profissionais que desejam seguir carreira na área de genética voltada para a biomedicina?

“Primeiro que goste da área, do campo. Depois que sempre esteja atualizado com as inovações que tem no mercado de trabalho e que estude muito, pois é uma área, assim como todas as outras que demanda muito estudo e atualizações.”



# REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Biomédica fala sobre a importância da Genética no Transtorno do Espectro Autista – Conselho Federal de Biomedicina. Disponível em: <<https://cfbm.gov.br/biomedica-fala-sobre-a-importancia-da-genetica-no-transtorno-do-espectro-autista/>>. Acesso em: 2 set. 2024.
- Descubra como se tornar geneticista | Indeed.com Brasil. Disponível em: <<https://br.indeed.com/conselho-de-carreira/encontrando-emprego/como-se-tornar-geneticista>>. Acesso em: 2 set. 2024.
- Dúvidas | CRBM 6 – Conselho Regional de Biomedicina – 6a Região – Autarquia Federal de normatização e fiscalização profissional. Disponível em: <<https://crbm6.gov.br/duvidas/>>. Acesso em: 2 set. 2024.
- CONSELHO REGIONAL DE BIOMEDICINA. Guia da Biomedicina. 2020.
- RAMALHO, A. S.; MAGNA, L. A.; PAIVA-E-SILVA, R. B. DE. A Portaria no 822/01 do Ministério da Saúde e as peculiaridades das hemoglobinopatias em saúde pública no Brasil. *Cadernos de Saúde Pública*, v. 19, n. 4, p. 1195–1199, ago. 2003.
- SERVIÇO PÚBLICO FEDERAL CONSELHO FEDERAL DE BIOMEDICINA-CFBM. 2024.

