PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE GOIÁS

ESCOLA DE CIÊNCIAS SOCIAIS E DA SAÚDE

CURSO DE GRADUAÇÃO EM ENFERMAGEM

**Danielli Freitas dos Santos**

**ENFERMAGEM E AS TERAPIAS GÊNICAS: REVISÃO INTEGRATIVA**

Goiânia

2022

**Danielli Freitas dos Santos**

**ENFERMAGEM E AS TERAPIAS GÊNICAS: REVISÃO INTEGRATIVA**

Estudo realizado com a finalidade de avaliação da Unidade ENF1113 – Trabalho de Conclusão de Curso III, do 10º Ciclo do curso de graduação em Enfermagem da Pontifícia Universidade Católica de Goiás, sob orientação da Profª Dra. Irmtraut Araci Hoffmann Pfrimer

Linha de Pesquisa: Promoção da Saúde Eixo Temático:Enfermagem e Doenças raras

Goiânia

2022

**Danielli Freitas dos Santos**

ENFERMAGEM E AS TERAPIAS GÊNICAS: REVISÃO INTEGRATIVA

Trabalho de conclusão de curso apresentado à disciplina Trabalho de Conclusão de Curso III, do Curso de Enfermagem da Pontifícia Universidade Católica de Goiás, como requisito obrigatório para obtenção do título de Bacharel em Enfermagem.

Aprovado em: 14/06/ 2022

**BANCA EXAMINADORA**

\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Prof. ª Dra. Irmtraut Araci Hoffmann Pfrimer.

Orientadora – Pontifícia Universidade Católica de Goiás

\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Prof. ª Ms. Samira Nascimento Mamed

Examinadora – Pontifícia Universidade Católica de Goiás

\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

 Profª Dra. Valeria Leite Quixabeira

Examinadora – Pontifícia Universidade Católica de Goiás

# **DEDICATÓRIA**

|  |  |
| --- | --- |
|  |  |
|  |  |

|  |  |
| --- | --- |
|  |  Primeiramente Deus e a Nossa Senhora por nunca me desamparar.  Aos meus familiares e principalmente aos meus pais, meu pai Valdemar Leal dos Santos por ser o pai e amigo que me moldou como sou e sempre me escutou, minha mãe e anjo da guarda que zelou por mim lá de cima. À minha irmã Mila e ao meu esposo Felipe que foram meu porto seguro, me motivaram e apoiaram.  A todos profissionais que atuam em Unidade Básica de Saúde e a todo portador de doença genética e suas famílias.  |
|  |  |

# **AGRADECIMENTOS**

 A todos os professores que direta ou indiretamente me ensinaram não só as lições de Enfermagem e continuam ensinando e, em especial à minha orientadora Prof.ª Dra. Irmtraut Araci Hoffmann Pfrimer, por me instruir e tanto me ensinar nessa caminhada de pesquisa e estudos.

A todos os meus amigos que passaram e estudam ao meu nas universidades

**RESUMO**

**OBJETIVO:** Analisar as publicações científicas sobre as terapias gênicas e a atuação do enfermeiro nessa assistência. **MÉTODO:** revisão da literatura realizada no período de setembro a maio de 2021/2022, nas bases de dados PubMed, Lilacs, Scielo, BVS, Google Scholar. **Resultados:** A análise dos 5 artigos incluídos na pesquisa possibilitou identificar os protocolos a respeito da implantação de terapias gênicas no Brasil assim como compreender as doenças gênicas raras tratáveis e o papel do enfermeiro nessas assistências. **CONCLUSÃO:** É necessário que os profissionais de Enfermagem tenham conhecimento a respeito do fluxo de atendimento em doenças genéticas e ao Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN).

**Palavras-Chave:** protocolos de terapia gênica, transferência gênica, Enfermagem.

# **ABSTRACT**

**OBJECTIVE:** To analyze scientific publications on gene therapies and the role of nurses in this assistance. **METHOD:** literature review carried out from September to May 2021/2022, in PubMed, Lilacs, Scielo, BVS, Google Scholar databases. **RESULTS**: the analysis of the 5 articles included in the research made it possible to identify the protocols regarding the implementation of gene therapies in Brazil as well as an understanding of the diseases treated and the role of nurses in these assistances. **CONCLUSION**: It is necessary that Nursing professionals have knowledge about the flow of care in genetic diseases and the National Neonatal Screening Program (PNTN).

**Keywords:** gene therapy protocols. gene transfer, Nursing.

**Lista de Abreviaturas e Siglas:**

A Adenina

ABDR Associação Brasileira de Doenças Raras

APAE Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais

C Citosina

DNA Ácido Desoxirribonucleico

DR Doença Rara

ESF Estratégia de Saúde da Família

G Guanina

MS Ministério da Saúde

OMS Organização Mundial da Saúde

PE Processo de Enfermagem

PGH Projeto Genoma Humano

PNAISC Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Criança

PNTN Programa Nacional de Triagem Neonatal

PSF Programa Saúde da Família

RN Recém-nascido

SBGM Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica

SUS Sistema Único de Saúde

T Timina

TN Triagem Neonatal

TG Terapia Gênica

TP Teste do Pezinho

**SUMÁRIO:**

1.  INTRODUÇÃO.....................................................................................9

 1.1 JUSTIFICATIVA...........................................................................11

2.  OBJETIVOS........................................................................................ 11

      2.1 OBJETIVO GERAL..................................................................... 11

3. OBJETIVOS ESPECÍFICOS................................................................ 11

4.  METODOLOGIA................................................................................ 12

 4.1.  RESULTADOS.......................................................................... 14

5.  DISCUSSÃO........................................................................................ 19

5.1O PANORAMA DO PROCESSO DE IMPLEMENTAÇÃO DE TERAPIAS GENÉTICAS NO BRASIL ........................................ 19

      5.2. ENFERMAGEM E AS TERAPIAS GÊNICAS …………...…...23

6.  CONCLUSÃO...................................................................................... 25

7.  REFERÊNCIAS................................................................................... 26

1. **INTRODUÇÃO**

 Doença Rara (DR), segundo a Organização Mundial da Saúde (OMS) é uma doença que afeta até 65 pessoas em cada 100 mil indivíduos, ou seja, 1,3 para cada 2 mil pessoas. Na União Europeia, por exemplo, estima-se que 24 a 36 milhões de pessoas são acometidas por DR e no Brasil, há 13 milhões de pessoas (BRASIL, 2014).

 A genética como pensamento científico teve seus primeiros registros publicados em 1866 com Mendel e seus estudos acerca da hereditariedade. Mas muito antes disso, Platão (428-347 a.C.) em seus diálogos trouxe o pensamento eugênico como um problema de longa duração que afetaria a população (PIMENTA, 2011, LEITE *et al*., 2011).

 Aproximadamente 80% das doenças raras são de origem genética. As doenças genéticas são aquelas que possuem alterações na sequência de nucleotídeos em uma parte do Ácido Desoxirribonucleico (DNA), essas sequências são chamadas de genes e codificam as proteínas que são moléculas estruturais e funcionais do organismo. Muitas dessas doenças são diagnosticadas na primeira infância durante consulta de rotina. Portanto o profissional enfermeiro pode se deparar com sinais de alerta para doenças genéticas durante essas consultas (LEITE *et al*., 2011).

As doenças genéticas são classificadas em três classes: monogênicas ou mendeliana**s,** multifatoriais ou poligênicas**,** e cromossômica. As monogênicas/mendelianas apresentam condições em que a causa primária pode ser atribuída a uma única variante genética como na anemia falciforme, fibrose cística, hemocromatose e síndrome de Marfan. A segunda classe são as multifatoriais ou poligênicas, por uma combinação de fatores ambientais e mutações de vários genes, entre elas temos a asma, doenças autoimunes, câncer, diabetes, doença inflamatória intestinal e mal de Alzheimer. A herança multifatorial também é associada às características de hereditariedade como padrões de impressão digital, altura, cor dos olhos e da pele (LINDEN, 2010).

 As doenças cromossômicas são síndromes genéticas provocadas por alterações estruturais, ocasionadas pela perda ou inversões nucleotídicas ou também numéricas, em decorrência da falta ou excesso de cromossomos nas células: síndrome de Down (trissomia 21); síndrome de Turner (trissomia 18) e Síndrome de Patau (trissomia 13) (LINDEN, 2010).

A preocupação com as doenças raras genéticas vem da necessidade de estudá-las e torná-las de entendimento público, assim como seus possíveis tratamentos. Algumas doenças genéticas podem ser tratadas utilizando terapias gênicas que consistem na introdução de um material genético em uma célula alvo, com o objetivo de alterar o material genético das células visando promover seu funcionamento adequado. As terapias gênicas têm por objetivo tratar ou interromper a evolução de doenças de causa genética. A terapia gênica permite que as células afetadas recuperem algumas de suas funções e produzam as proteínas necessárias para o seu funcionamento (LINDEN, 2010).

 Para que a assistência ao paciente ocorra, se faz necessário uma equipe qualificada. Na terapia gênica, o enfermeiro geneticista atua em diversas áreas, entre elas ambulatorial, clínicas, pesquisas, ensino, administração de terapias genéticas, participação no Programa Nacional de Triagem Neonatal. Mas a principal área e a que mais se destaca é a consulta genética aliada ao processo de enfermagem com coleta de dados realizando um processo sistemático e contínuo. revendo a história familiar de três gerações, hereditariedade relevante e fatores de risco não hereditários, ou mudanças físicas, como dismorfologias associadas a uma doença genética hereditária auxiliando assim o processo assistencial, estando presente em todas as fases do cuidado terapêutico (COFEN Nº 468/2014, RUTHES *et al*., 2009).

 1.1 **JUSTIFICATIVA:**

 O interesse em pesquisar sobre a Enfermagem e as Terapias Gênicas surgiu durante o Estágio Supervisionado I na Atenção Primária em Saúde (APS), onde foram abordados os temas doenças raras e genéticas nas consultas de pré-natal realizadas pelo enfermeiro na Unidade Básica de Saúde da Família (UBS), identificando assim, a necessidade da aproximação dos mesmos com os protocolos e manejo com doenças raras/genéticas, bem como sua regulação.

Este estudo justifica-se ainda porque, como profissional de saúde e integrante da equipe multiprofissional, os profissionais enfermeiros atuam nos processos de assistência e regulação, planejando os cuidados e otimizando os protocolos de terapia gênica.

1. **OBJETIVOS:**
	1. **Geral**

Analisar as publicações científicas sobre as terapias gênicas e a atuação do enfermeiro nessa assistência.

1. **Específicos:**

 3.1 Descrever o panorama da prática genética em enfermagem e protocolos de terapias gênicas no Brasil;

**4. METODOLOGIA**

Trata-se de um estudo qualitativo, do tipo revisão integrativa da literatura, sobre o papel do enfermeiro nas terapias gênicas no Brasil e sua aplicação.

Para conduzir esta revisão, foram cumpridas as seguintes etapas: seleção da questão norteadora da pesquisa seguida pela busca na literatura, análise e síntese dos dados por meio de filtros e discussão dos resultados, utilizando um processo de escolha e seleção dos estudos com descritores que constam nas bases de Descritores em Ciências da Saúde (DeCS).

 A estratégia de busca se deu em bases de dados de pesquisas da área da saúde, a saber: *Scientific Electronic Library Online* (Scielo) e Google *Scholar*. Os descritores utilizados para a busca foram: protocolos de terapia gênica e transferência gênica e enfermagem utilizando o operador booleano AND.

 Os dados foram coletados em setembro de 2021. Foram incluídos artigos publicados entre os anos 2000 e 2021, disponíveis na íntegra, nos idiomas português, inglês e espanhol, publicados em bases indexadas na área da Promoção da Saúde, e em revistas nacionais e internacionais. Foram excluídos do estudo: artigos repetidos, resenhas de livros/livros review, estudos de caso clínico de doenças gênicas. Para a seleção dos estudos foi aplicado o filtro avaliação por pares.

 A seleção inicial, baseou-se na análise dos títulos, seguido da leitura na íntegra dos artigos, resultando em 33 estudos. Após a aplicação dos critérios de exclusão foram dispostos os dados em planilha Excel, 5 publicações atendiam os objetivos propostos e compuseram a amostra final desta revisão, figura 1.

 Não foi necessária a submissão deste estudo ao Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) por se tratar de uma revisão da literatura. Porém, as diretrizes e normas regulamentadoras sobre pesquisas envolvendo seres humanos, dispostas na Resolução 466/2012, foram seguidas.

 **Figura 1 –** Diagrama de fluxo do processo de identificação, triagem e estudos incluídos para

a revisão:



Seleção

Identificação

Artigos identificados após busca na base de dados: Scielo

(Nº = 10)

Artigos identificados após busca na base de dados: Google Scholar

(Nº = 23)

Artigos selecionados para leitura do resumo

 (nº =16)

Artigos a leitura completa

(nº= 6)

elegibilidade

Inclusão

Artigos após remoção de duplicidade

(Nº = 30)

Artigos selecionados de acordo com o ano de publicação

(Nº = 26)

Artigos excluídos

(Nº = 10)

Artigos excluídos pelo título

(nº =10)

Artigos

(nº= 5)

**4.1 RESULTADOS**

 Os estudos incluídos nesta revisão estão descritos a seguir, no Quadro 1.

**Quadro 1:** Revisão integrativa das publicações sobre terapias gênicas e a atuação do enfermeiro.

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **Base de dados** | **Periódico** | **Autor(es), Ano** | **Título** | **Objetivo**  | **Resultados** |
| Scientific Electronic Library Online | Instituto de Estudos Avançados da Universidade de São Paulo | Linden, 2010  | Terapia gênica: o que é, o que não é e o que será | Dossiê de Biotecnologiaque expressa terapias genéticas no mundo e no Brasil.  | A partir de 2005, começou a ser organizada no Brasil uma Rede de Terapia Gênica. Essa rede, coordenada pelo autor, congregou inicialmente 14 grupos de pesquisa de três Estados (Rio de Janeiro, São Paulo e Rio Grande do Sul), dedicados à pesquisa na área de terapia gênica e vacinas de DNA. Os estudos envolvem desenvolvimento de vetores virais, pesquisa básica e testes pré-clínicos nas áreas de câncer, doenças genéticas, doenças neurodegenerativas e vacinas de DNA para dengue, doença de Chagas, infecções por estreptococos e câncer. |
| [Einstein (São Paulo)](https://www.scielo.br/j/eins/a/cPw3g6fGY8srqk5hs83dDKR/abstract/?lang=pt) | Revendo Ciências Básicas | Giullianal & Paiva, 2017  | Terapia gênica: avanços, desafios e perspectivas | Descrever os recentes avanços biotecnológicos empregados para o aprimoramento da terapia gênica, como células-tronco pluripotentes induzidas em pacientes portadores de doenças hepáticas, imunoterapia com quimera de células T e receptor do antígeno (TCR) e edição genômica pelo sistema CRISPR/Cas9. | Historicamente, a terapia gênica, assim como a descoberta dos antibióticos e quimioterápicos, ou qualquer nova tecnologia necessita de mais estudos pré­clínicos elucidativos. Futuramente, há a promessa da aplicação destas técnicas em vários campos da medicina e um maior percentual de estudos clínicos. |
| ConselhoNacional daJustiça  | Núcleo de Avaliação de Tecnologias em Saúde (NATS-HSL) | BRASIL, 2020 | Onasemnogene abeparvovec-xioi (Zolgensma®) para Amiotrofia Muscular Espinhal | O Parecer Técnico-Científico (PTC) é o documento inicial do processo de avaliação da incorporação de tecnologias em um sistema de saúde. Este documento responde, de modo preliminar as questões clínicas sobre os potenciais efeitos de uma intervenção. | Diante do cenário de doença rara, e no qual as evidências disponíveis são limitadas, o processo de tomada de decisão quanto a recomendação/uso do Zolgensma® deve considerar: as dificuldades relacionadas ao desenvolvimento de estudos de alta qualidade metodológica e com resultados mais confiáveis, (b) a possibilidade de que tais estudos não sejam desenvolvidos ou o sejam em um prazo longo e (c) a disponibilidade de outras opções terapêuticas para AME que sejam eficazes e já estejam incorporadas ao SUS. |

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|  Scientific Electronic Library Online | [Ciência & Saúde Coletiva](https://www.scielo.br/j/csc/a/RgnQzCvM9tBxBgMgdLRzXbQ/abstract/?lang=pt)  | Nardi Teixeira, Silva2002 | Terapia gênica | artigo que relata as diversas terapias gênicas e o panorama de tais procedimentos no Brasil | Apesar dos diversos protocolos clínicos aprovados para a transferência de genes em humanos, os benefícios reais alcançados até o momento com a terapia gênica são frustrantes e estão muito aquém das propostas iniciais. Muitas barreiras ainda necessitam ser transpostas para que sejam alcançados resultados satisfatórios. Os métodos de transferência gênica disponíveis, ainda que variados, são pouco eficientes e apresentam sérias limitações quanto ao direcionamento celular. O desenvolvimento de sistemas de transferência gênica hibrida que tem vantagens sobre vetores virais e não-virais pode proporcionar uma melhora na eficiência de transfecção e na manutenção a longo prazo da expressão do gene de interesse *in vivo*.  |
| Revista Interdisciplinar Ciências Médicas | Faculdade de Ciências Médicas de Minas Gerais | Baêta, Lago, Pimenta, Silva, Gonçalves,2019 | Distrofia Retiniana Hereditária associada à mutação do gene rpe65  | Aborda mecanismos genéticos, sintomas e tratamentos das doenças raras hereditárias mais comuns; analisar e explicitar os avanços das técnicas de Terapias Gênicas Oculares (TGO) e, a partir disso, demonstrar o mecanismo de ação e funcionalidade do Luxturnatm no tratamento de doenças raras associadas à mutação do gene *RPE*65. | Estudos experimentais têm demonstrado que as TGO, incluindo a terapia Luxturnatm, melhoram a função visual em pacientes com doença rara associada à mutação do rpe65. Entretanto, não tem sido demonstrado papel importante dessa terapia na prevenção da deterioração progressiva de fotorreceptores, em decorrência dos poucos estudos sobre a mesma.  |

**5. DISCUSSÃO**

* 1. **. O PANORAMA DO PROCESSO DE IMPLEMENTAÇÃO DE TERAPIAS GENÉTICAS NO BRASIL**

 O projeto genoma humano (PGH), é um dos feitos da genética moderna, com sua conclusão em 2003, definindo o código base do DNA representado por 4 letras: Adenina (A), Timina (T), Citosina (C) e Guanina (G) (DENTIILO, 2020).

 Por menor que seja a alteração na composição do DNA podem ocorrer doenças que conhecemos como genéticas que alteram a estrutura de uma proteína, podendo levar a anomalias anatômicas e fisiológicas. Cerca de 2 a 3% do total de nascidos vivos no Brasil tem alguma anomalia congênita, incluindo, também, as crianças com manifestações tardias. Esse número pode chegar a 5%, sendo a segunda causa de mortalidade infantil responsável por mais de 1/3 das internações pediátricas (GONÇALVES &PAIVA, 2017).

 As doenças raras genéticas são divididas em três classes sendo que cada classe possui suas subdivisões para as quais se faz necessário a criação de protocolos para seu acompanhamento.

Segundo o COREN 2017, “Os protocolos assistenciais dizem respeito à descrição minuciosa de linhas de cuidado específicas, integrando na sua estrutura as normas, rotinas e procedimentos relativos ao problema/condição de saúde determinada. São um conjunto de dados que permitem direcionar o trabalho e registrar oficialmente os cuidados executados na resolução ou prevenção de um problema”.

A classe de doenças genéticas multifatoriais é a que mais apresenta linhas terapêuticas acessíveis, como os portadores de diabetes, ametropia ou câncer, onde é viável realizar correções, por meio de lentes ou procedimentos cirúrgicos, sendo possível controlar os sintomas da doença levando a níveis imperceptíveis (BARROS & DIAS, 2000).

Na classe cromossômica temos as síndromes genéticas que possuem protocolo para seu diagnóstico e acompanhamento, como a síndrome de Turner, para qual existe a Portaria nº 223 do MS, de 10 de maio de 2010. Baseados nesta portaria os gestores estaduais e municipais do Sistema Único de Saúde (SUS), conforme a sua competência e pactuações, deverão estruturar a rede assistencial, definir os serviços referenciais e estabelecer os fluxos para o atendimento dos indivíduos com a doença em todas as etapas descritas (BRASIL, 2010).

O MS nos últimos anos vem apresentando melhoras em relação aos tratamentos de doenças genéticas com a implementação de Portarias que vem a ser.

“Ato por meio do qual o titular do órgão determina providências de caráter administrativo, visando a estabelecer normas referentes à organização, à ordem disciplinar e ao funcionamento de serviço ou procedimentos para o(s) órgão(s) e entidade(s) da Administração Pública, bem como para nortear o cumprimento de dispositivos legais e disciplinares” (BRASIL, 2010).

A Portaria do MS nº 199 de 30 de janeiro de 2014 institui as diretrizes para atenção integral às pessoas com doenças raras no SUS. As Diretrizes Nacionais/Brasileiras são documentos norteadores das melhores práticas a serem seguidas por profissionais de saúde e gestores, sejam eles do setor público ou privado da saúde (BRASIL, 2021).

 Nesta política, o enfermeiro tem papel fundamental, pois a sua participação nas equipes assistenciais é um requisito para a habilitação e implantação dos serviços de referência.A diretriz contém fluxogramas dos três níveis de assistência em saúde onde fornece instruções para o acompanhamento e possível tratamento por meio das terapias gênicas.

 Conforme definido pela RDC n°505/2021, produto de terapia gênica é o produto biológico cujo componente ativo contenha ou consista em ácido nucleico recombinante, podendo ter o objetivo de regular, reparar, substituir, adicionar ou deletar uma sequência gênica e/ou modificar a expressão de um gene, com vistas a resultado terapêutico, preventivo ou de diagnóstico.

 Segundo o CONTEC 2021, a aplicação das terapias pode ser classificada em quatro estratégias: “terapia de substituição gênica para doenças monogênicas; adição de genes para doenças complexas e infecciosas; alteração da expressão gênica direcionada ao RNA e edição genética para introduzir mudanças direcionadas no genoma do hospedeiro”.

Tais terapias são complexas e necessitam de anos de pesquisa e políticas direcionadas para subsidiá-las. Em 2020, no Brasil, tivemos a primeira terapia gênicas aprovada para a doença hereditária de retinose pigmentar e amaurose congênita de Leber relacionada a mutações bialélicas no gene *RPE*65 com diferentes padrões de herança genética, caracterizadas pela degeneração progressiva das células fotorreceptoras da retina sensíveis à luz. O produto é utilizado em crianças acima de 12 meses e em adultos com perda progressiva de visão. portanto, podendo ser utilizada enquanto os doentes ainda dispõem de células funcionais suficientes na retina e quando a doença é causada por mutações no gene *RPE*65. O gene codifica uma enzima denominada isomerase retinol all-trans, que é necessária para o funcionamento normal das células da retina. O tratamento da distrofia é feito com Luxturna que contém a substância ativa voretigene neparvovec sendo um medicamento com mecanismo de ação que consiste em transferir genes para o organismo por meio de um adenovírus modificado que é introduzido na retina, levando a cópia correta do gene *RPE*65 (NARDI *et al.,* 2002).

A segunda terapia foi aprovada logo em seguida, ainda em 2020 para a atrofia muscular espinhal (AME). A AME é uma doença genética rara, progressiva que afeta a capacidade do indivíduo de caminhar, comer e, em última instância, respirar. A AME afeta aproximadamente um em cada 10.000 nascidos vivos e é a principal causa genética de morte em bebês; afeta indivíduos em diferentes faixas etárias, desde bebês e crianças a adolescentes e adultos, com níveis variados de gravidade.

Segundo o Instituto Nacional de Atrofia Muscular Espinhal (INAME), os neurônios motores são as células que controlam as atividades musculares essenciais como andar, falar, engolir e respirar. Eles ligam a medula espinhal aos músculos do corpo, e necessitam da proteína SMN (proteína de sobrevivência do neurônio motor), para seu estímulo. Sem quantidade adequada da proteína SMN, os neurônios motores morrem. A AME é dividida em cinco tipos (0, I, II, III e IV), de acordo com a idade em que os sintomas se desenvolvem e a sua gravidade.

O tratamento é realizado com *Onasemnogene abeparvovec* que é para que ocorra a expressão da proteína SMN. Contém um vetor viral sorotipo 9 (AAV9) recombinante e não-replicante contendo o DNA do gene humano SMN. O procedimento compensa a falta do gene do neurônio motor de sobrevivência funcional 1 (SMN1). O Zolgensma foi aprovado para o tratamento de crianças diagnosticadas com AME do tipo 1 com até 2 anos de idade, com mutações bialélicas no gene SMN1 ou até três cópias de outro gene conhecido como SMN2 (RIBEIRO *et al*., 2019).

 Indivíduos com duas cópias do gene SMN2 que também codificam a proteína SMN, têm maior probabilidade de desenvolver AME na tenra infância (também conhecido como Tipo 1), enquanto aqueles que possuem três ou quatro cópias têm maior probabilidade de desenvolver AME mais tardiamente (tipos 2 e 3) (SPDM, 2019).

**5.2. ENFERMAGEM E AS TERAPIAS GÊNICAS**

 O cuidado da pessoa com doença gênica demanda todos os níveis de assistência em saúde e a atuação de diversos profissionais da equipe multiprofissional. Enfermeiros e técnicos de Enfermagem são responsáveis, em conjunto com a equipe médica e demais profissionais, pela identificação de sinais e sintomas, processo de diagnóstico, tratamento e acompanhamento da doença gênica.

A consulta de enfermagem é uma das atividades privativas do enfermeiro. A literatura científica aponta que “o profissional enfermeiro utiliza métodos científicos para identificar, prescrever e executar medidas de enfermagem que contribuam para a promoção, prevenção, proteção, recuperação e reabilitação de saúde do indivíduo, família e comunidade” (CAVALHEIRO *et al*., 2021, p3). Tais práticas devem estar fundamentadas na Sistematização da Assistência de Enfermagem (SAE), por meio do instrumento Processo de Enfermagem (PE), composto por cinco etapas: histórico e exame físico, diagnóstico, prescrição, implementação e avaliação de enfermagem, em todos os ambientes, públicos ou privados (CAVALHEIRO *et al*., 2021).

Em 2018, foi implementada no Brasil a Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Criança (PNAISC), que contempla o ‘‘acompanhamento periódico e sistemático do crescimento e desenvolvimento da criança, imunização, prevenção de acidentes e violência, atenção às doenças prevalentes na infância, aleitamento materno, alimentação complementar saudável e prevenção do óbito infantil” (BRASIL,2018, p23).

A Triagem Neonatal (TN) é um dos programas mais abrangentes da saúde pública preventiva. No Brasil, trata-se da maior iniciativa na área de genética. Foi implantada em 1976 por Benjamin José Schmidt, médico pediatra da Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE/SP) que implementou o diagnóstico para Fenilcetonúria (MARQUIN, 2016).

A Portaria nº 822, de junho de 2001 afirma:

Considerando a necessidade de prosseguir e incrementar as políticas de estímulo e aprimoramento da Triagem Neonatal no Brasil e de adotar medidas que possibilitem o avanço de sua organização e regulação e que isso tenha por base a implantação de Serviços de Referência em Triagem Neonatal / Acompanhamento e Tratamento de Doenças Congênitas” (BRASIL, 2011).

Diante disso, o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) estabelece que toda criança nascida em território nacional deve ser submetida ao teste do pezinho (TP), que é obrigatório e gratuito (CAVALHEIRO *et al*., 2021). O TP deve ser realizado do 3º ao 7º dia de vida do RN (BRASIL, 2021).

Atualmente, o TP fornecido pelo SUS diagnóstica seis doenças: Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, Anemia Falciforme e outras Hemoglobinopatias, Fibrose Cística, Hiperplasia Adrenal Congênita e Deficiência de Biotinidase (BRASIL, 2021). Na rede privada, o TP pode chegar a abranger até 33 a 100 doenças, dependendo da classificação do teste.

Vale ressaltar que, de acordo com a Lei nº 14.154/2021, a delimitação de doenças a serem rastreadas pelo teste do pezinho, no âmbito do PNTN, será revisada periodicamente, com base em evidências científicas, considerados os benefícios do rastreamento, do diagnóstico e do tratamento precoce, priorizando as doenças com maior prevalência no país, com protocolo de tratamento aprovado e com tratamento incorporado no SUS, contemplando o diagnóstico da AME na quinta etapa (BRASIL, 2021).

É de competência da equipe de Enfermagem a realização do TP do pezinho, teste da mamãe e teste rápido, evidenciando que Técnicos e Auxiliares de Enfermagem, devidamente treinados e sob a supervisão do enfermeiro, podem realizar o teste rápido para triagem. Entretanto, a emissão do laudo é privativa do Enfermeiro ou outro profissional de nível superior (CONSELHO REGIONAL DE ENFERMAGEM DE GOIÁS, 2019).

Destaca-se a necessidade de os profissionais de enfermagem terem ciência da Portaria nº 199 de 30 de janeiro de 2014, que institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras e aprova as Diretrizes para Atenção Integral às pessoas com Doenças Raras no âmbito do SUS.

Outra instância de atuação dos enfermeiros é no processo de construção de protocolos e implementação dos mesmos, no que diz respeito às terapias gênicas. Para isso, é necessário o desenvolvimento de competências de educação permanente nos enfermeiros. A competência é definida, segundo Trevisco (2017), como a capacidade de articular valores, conhecimentos, habilidades e atitudes necessários para o desempenho eficaz de atividades requeridas pela natureza do trabalho, além do alcance dos objetivos estabelecidos.

Segundo Lopes, 2013 “A figura do enfermeiro especialista em genética começou a ter visibilidade nos anos 80, quando se definiu pela primeira vez a função do enfermeiro geneticista como um profissional essencial na equipe interdisciplinar de aconselhamento genético”. esta atuação vem sendo descrita como conselheiro e educadores na área gênica, temos hoje no Brasil especializações, mestrados e doutorados na área da genética. não há no brasil um credenciamento para profissionais enfermeiros geneticista mas é disponibilizados no exterior pela ISONG (Sociedade Internacional dos Enfermeiros Geneticistas) (LOPES, 2013).

**6. CONCLUSÃO**

 No Brasil há uma quantidade considerável de publicações científicas que respaldam e instruem acerca das doenças genéticas e suas terapias, assim como publicações do MS com o fluxograma a ser seguido nos diferentes níveis de atendimento.

 Em relação a estruturas física e mão de obra capacitada temos um déficit uma vez que se faz necessário principalmente nas unidades básicas de saúde, consultórios com equipamentos suficientes e calibrados para os atendimentos tal como uma equipe de saúde qualificada.

 Sendo o enfermeiro uma peça essencial para o cumprimento das políticas públicas e do sistema de saúde há a necessidade de conhecimento de tais práticas, tal como enfermeiros geneticistas nos diferentes níveis de assistência. Torna-se necessário difusão em relação às especializações em prática genética e gênicas assim como material científico produzido por enfermeiros em tais áreas.

**7. REFERÊNCIAS:**

1. Declaração Universal Do Genoma Humano. ghente.org. disponível em: <http://www.ghente.org/doc_juridicos/dechumana.htm> . acesso em: 2 set. 2021.
2. ‌ Linden, Rafael terapia gênica: o que é, o que não é e o que será. estudos avançados [online]. 2010, v. 24, n. 70 [acessado 14 maio 2022] , pp. 31-69. disponível em: <[https://doi.org/10.1590/s0103-40142010000300004](https://doi.org/10.1590/S0103-40142010000300004) >. epub 23 nov 2010. issn 1806-9592. [https://doi.org/10.1590/s0103-40142010000300004](https://doi.org/10.1590/S0103-40142010000300004) .
3. Leite, R. C. M., Ferrari, N., & Delizoicov, D. (2011). a história das leis de Mendel na perspectiva fleckiana. *Revista Brasileira de Pesquisa em Educação em Ciências*, *1*(2). recuperado de <https://periodicos.ufmg.br/index.php/rbpec/article/view/4175>
4. Góes, A. C. De S.; Oliveira, B. V. X. de. projeto genoma humano: um retrato da construção do conhecimento científico sob a ótica da revista ciência hoje. ciência & educação (bauru), v. 20, n. 3, p. 561–577, set. 2014.
5. Guedes, C.; Diniz, D. A Ética Na História Do Aconselhamento Genético: um desafio à educação médica. Revista Brasileira de Educação Médica, v. 33, n. 2, p. 247–252, jun. 2009.
6. Santos, Milena Et Al. Atuação Do Enfermeiro Em Oncologia Na Perspectiva Da Genética E Genômica. texto & contexto - enfermagem [online]. 2013, v. 22, n. 2 [acessado 2 setembro 2021] , pp. 526-533. disponível em: <https://doi.org/10.1590/s0104-07072013000200031>. epub 24 jun 2013. issn 1980-265x. [https://doi.org/10.1590/s0104-07072013000200031](https://doi.org/10.1590/S0104-07072013000200031)
7. Maia; Lannes.Genética E Biologia molecular para o ensino médio e fundamental curso de extensão na área de biologia para professores do ensino médio e fundamental ao cursista. disponível em: [genética e biologia molecular para o ensino médio e fundamental curso de extensão na área de biologia para professores do en](http://www.educadores.diaadia.pr.gov.br/arquivos/File/fevereiro2013/ciencias_artigos/apostila_biomol.pdf)sino . acesso em: 7 set. 2021.
8. Santana P Viviane. epigenética – como você pode modular seus genes? disponível em: <https://ilhadoconhecimento.com.br/epigenetica-como-voce-pode-modular-seus-genes/> . acesso em: 2 set. 2021
9. Anthony; [wessler, Susan R](https://pesquisa.bvsalud.org/portal/?lang=pt&q=au:%22Wessler,%20Susan%20R%22); [lewontin, Richard C](https://pesquisa.bvsalud.org/portal/?lang=pt&q=au:%22Lewontin,%20Richard%20C%22); [gelbart, William M](https://pesquisa.bvsalud.org/portal/?lang=pt&q=au:%22Gelbart,%20William%20M%22); [suzuki, David T](https://pesquisa.bvsalud.org/portal/?lang=pt&q=au:%22Suzuki,%20David%20T%22); [miller, Jeffrey H](https://pesquisa.bvsalud.org/portal/?lang=pt&q=au:%22Miller,%20Jeffrey%20H%22). *rio de janeiro; guanabara koogan; 8. ed; 2006.*introdução à genética. bvsalud.org, p. 743–743, 2021.disponivel em : <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-941720> acesso em: 2 set. 2021.
10. Mayor, Federicoas Biotecnologias No Início dos anos noventa: êxitos, perspectivas e desafios. estudos avançados [online]. 1992, v. 6, n. 16 [acessado 2 outubro 2021] , pp. 07-28. disponível em: <[https://doi.org/10.1590/s0103-40141992000300002](https://doi.org/10.1590/S0103-40141992000300002)> . epub 20 jan 2006. issn 1806-9592. [https://doi.org/10.1590/s0103-40141992000300002](https://doi.org/10.1590/S0103-40141992000300002).
11. Pimenta P Paulo,Origem das espécies. n1 2011 disponível em: [https://books.google.com.br/books?hl=pt-br&lr=&id=9wrrdwaaqbaj&oi=fnd&pg=pt3&dq=teoria+da+variabilidade+de+especies+humana&ots=gpqi6fouym&sig=au9x7gsgb5xeaty\_\_tbuzdhvfmk#v=onepage&q&f=false](https://books.google.com.br/books?hl=pt-BR&lr=&id=9wRrDwAAQBAJ&oi=fnd&pg=PT3&dq=teoria+da+variabilidade+de+especies+humana&ots=GPQI6Fouym&sig=AU9x7GSgb5xEaTy__tBuzDHVfmk#v=onepage&q&f=false) . acesso em: 25 set. 2021.
12. Santos C, Habib P, Moreira L, Resgatando A História da genética no brasil, universidade federal de ouro preto. ed,ufop,2020 disponível em: <https://www.editora.ufop.br/index.php/editora/catalog/download/173/133/445-1?inline=1> . acesso em: 7 set. 2021.
13. resolução cofen no 468/2014 atuação do enfermeiro no aconselhamento genético. [s.l.] , [s.d.]. disponível em: [http://www.cofen.gov.br/wp-content/uploads/2015/01/resolucao-cofen-no-0468-2014-anexo-aconselhamento-genetico.pdf](http://www.cofen.gov.br/wp-content/uploads/2015/01/RESOLUCAO-COFEN-No-0468-2014-ANEXO-ACONSELHAMENTO-GENETICO.pdf)
14. Barros, E. V. De; Dias, V. G. Incidência das ametropias no hospital universitário em campo grande (ms) entre 1996 e 1998. arquivos brasileiros de oftalmologia, v. 63, n. 3, p. 203–208, jun. 2000.
15. Souza, Í. P. De Et Al. Doenças genéticas raras com abordagem qualitativa: revisão integrativa da literatura nacional e internacional. ciência & saúde coletiva, v. 24, n. 10, p. 3683–3700, out. 2019.
16. MINISTERIO DA SAUDE, portaria nº 223, de 10 de maio de 2010 disponível em: <<https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/sas/2010/prt0223_10_05_2010.html> >. acesso em: 24 maio. 2022.
17. MINISTÉRIO DA SAÚDE secretaria-executiva coordenação-geral de inovação gerencial.manual de orientação e elaboração de portarias no ministério da saúde [s.l:s.n.].disponívelem: <<https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/manual_de_orientacao_elaboracao_portarias.pdf> >.
18. Costanzi-Strauss, E., & Strauss, B. E. (2015). perspectivas da terapia gênica. *revista de medicina*, *94*(4), 211-222. <https://doi.org/10.11606/issn.1679-9836.v94i4p211-222>
19. resumo das características do medicamento. [s.l: s.n.]. disponível em: <<https://www.ema.europa.eu/en/documents/product-information/zolgensma-epar-product-information_pt.pdf> >. acesso em: 29 maio. 2022.
20. ‌luxturna (voretigene neparvovec). [s.l: s.n.]. disponível em: < <https://www.ema.europa.eu/en/documents/overview/luxturna-epar-medicine-overview_pt.pdf> >. acesso em: 29 maio. 2022.
21. voretigene neparvovec (luxturna®). [s.l: s.n.]. disponível em: <https://www.cnj.jus.br/e-natjus/arquivo-download.php?hash=1983058b42af8ae028153af8f30ea8c0f331ba11 >.
22. ‌ruthes, Rosa Maria E Cunha, Isabel Cristina Kowal olm competências do enfermeiro na gestão do conhecimento e capital intelectual. revista brasileira de enfermagem [online]. 2009, v. 62, n. 6 [acessado 30 maio 2022] , pp. 901-905. disponível em: < https://doi.org/10.1590/s0034-71672009000600016>. epub 22 jan 2010. issn 1984-0446. [https://doi.org/10.1590/s0034-71672009000600016](https://doi.org/10.1590/S0034-71672009000600016) .
23. Letícia Marcorin. sequenciamento sanger: vantagens para a medicina contemporânea - blog mendelics. disponível em: < <https://blog.mendelics.com.br/sequenciamento> anger/#:~:text=o%20sequenciamento%20tipo%20sanger%20utiliza,como%20mostrado%20na%20figura%20abaixo. >. acesso em: 30 maio. 2022
24. Treviso P,Peres S, Silva A, Santos A,Competências do enfermeiro na gestão do cuidado. revista de administração em saúde, v. 17, n. 69, 2017.
25. Cavalheiro G, Silva A, Luiza C; De La Ó Ramalho Veríssimo, Maria. Consulta de enfermagem à criança: atuação do enfermeiro na atenção primária à saúde. enfermagem em foco, [s.l.], v. 12, n. 3, dez. 2021. issn 2357-707x. disponível em: < <http://revista.cofen.gov.br/index.php/enfermagem/article/view/4305> >. acesso em: 31 maio 2022. doi:[https://doi.org/10.21675/2357-707x.2021.v12.n3.4305](https://doi.org/10.21675/2357-707X.2021.v12.n3.4305).
26. Trovó De Marqui, A. B. Teste do pezinho e o papel da enfermagem: uma reflexão. revista de enfermagem e atenção à saúde, v. 5, n. 2, 29 dez. 2016.
27. lei no 14.154, de 26 de maio de 2021 - dou - imprensa nacional. disponível em: <https://www.in.gov.br/en/web/dou/-/lei-n-14.154-de-26-de-maio-de-2021-322209993>. acesso em: 1 jun. 2022.
28. [‌parecer coren/go no 050/ctap/2019 assunto: competência da equipe de enfermagem em realizar teste do pezinho, da mamãe e teste rápido. [s.l: s.n.]. disponível em: <http://www.corengo.org.br/wp-content/uploads/2020/02/teste-do-pezinho-da-mam%c3%a3e-e-teste-r%c3%a1pido.pdf >.](http://www.corengo.org.br/wp-content/uploads/2020/02/Teste-do-pezinho-da-mam%C3%A3e-e-teste-r%C3%A1pido.pdf)
29. lopes j. avaliação da atuação e credenciamento do profissional da enfermagem na genética clínica no brasil,instituto municipal de ensino superior de assis – imesa e a fundação educacional do município de assis – fema.2013 disponivel em https://cepein.femanet.com.br/bdigital/arqpibic/1211370048b456.pdf