



II CONGRESSO MÉDICO UNIVERSITÁRIO DO CENTRO-OESTE DO PARANÁ

25, 26 e 27 de abril

DESAFIOS E APRENDIZADOS NA ATUALIZAÇÃO DE HEREDOGRAMAS COM MUTAÇÃO TP53 R337H: UM RELATO DE EXPERIÊNCIA

MARIA CAROLINA MOLINA; ELOAH CORDEIRO; VIVIANE KNÜPPEL DE QUADROS GERBER.

Área Temática: Pediatria.

Palavras-chave: Câncer; Pediatria; Mutação Genética.

1. INTRODUÇÃO

O tumor de córtex adrenal (TCA) é uma manifestação rara de câncer, mais frequente em crianças menores de quatro anos de idade (PIANOVSKI; FIGUEIREDO, 2017).

A incidência de TCA é 15 vezes maior no estado do Paraná em relação a qualquer outro lugar do mundo (CUSTÓDIO, 2011). Os resultados da triagem neonatal do ano de 2018, mostraram que a mutação do gene TP53 está presente em cerca de 1 para 300 recém-nascidos (MASTELLARO et al., 2018).

Os sinais clínicos partem de uma correlação com o aumento dos níveis de cortisol e testosterona, podendo levar ao ganho de peso, puberdade precoce, ginecomastia e clitoromegalia (MELLO, 2011).

As mutações germinativas apresentam relevância ao contexto de aconselhamento genético, detecção precoce e rastreamento genético (MOREIRA et al., 2022).

O objetivo do presente trabalho é relatar a experiência de acadêmicas dos cursos da saúde da Universidade Estadual do Centro-Oeste (UNICENTRO) com famílias portadoras da mutação TP53 R337H no estado do Paraná.

2. METODOLOGIA

Tratou-se de um estudo exploratório de caráter quantitativo durante a realização de Iniciação Científica (IC) na UNICENTRO realizada por duas acadêmicas dos cursos de enfermagem e medicina. A abordagem realizou-se por meio de ligações telefônicas, aplicativos como WhatsApp e presencialmente no campus universitário com as famílias portadoras da mutação R337H. Utilizou-se um instrumento de coleta de dados contendo identificações pessoais; perguntas relacionadas aos hábitos de vida individuais; atualizações das famílias, como novos nascimentos, diagnósticos de câncer e óbitos.

3. RESULTADOS E DISCUSSÃO

A IC possibilitou a realização das atividades de pesquisa na graduação, promovendo o desenvolvimento de conhecimentos e do raciocínio científico voltados à genética e oncologia.

Obtiveram-se informações sobre 13 novos nascimentos, 6 óbitos e 4 novos casos de câncer de dez famílias portadoras da mutação R337H TP53. Além disso, os membros das famílias receberam 12 testes preditivos para conhecimento acerca da mutação. As famílias tiveram dúvidas esclarecidas e receberam orientações quanto às medidas de prevenção e rastreio precoce sobre câncer.

Os desafios enfrentados foram: dificuldade de entendimento quanto ao conhecimento genético dos entrevistados e o desinteresse em participar da pesquisa. Além da dificuldade da realização de contatos com alguns membros das famílias, por impossibilidade de telefones ou localização.



II CONGRESSO MÉDICO UNIVERSITÁRIO DO CENTRO-OESTE DO PARANÁ

25, 26 e 27 de abril

4. CONCLUSÃO

Conclui-se que os objetivos do estudo foram alcançados com êxito, onde foi possível aprimorar os conhecimentos na área de oncogenética somado a habilidade de comunicação, no quesito acadêmico.

Para as famílias participantes do estudo houve a possibilidade de compreensão em relação aos fatores de risco para o desenvolvimento de câncer, proporcionando maior entendimento sobre a mutação genética do gene TP53 R337H e a possibilidade da realização de teste preditivo aos indivíduos não testados.

REFERÊNCIAS

CUSTÓDIO, G. **Rastreamento da Mutação R337H TP53, Diagnóstico Precoce do Tumor de Córtex Adrenal e Histórico de Câncer em Famílias do Estado do Paraná**. 2011. Tese (Doutorado) - Programa de Pós- Graduação em Ciências Farmacêuticas, UFPR. Curitiba, 2011.

MASTELLARO M. J. et al. Adrenocortical tumors associated with the TP53 p.R337H germline mutation can be identified during child-care consultations. **J Pediatr** (Rio J). 2018.

MELLO, M. P. DE et al. Multifunctional role of steroidogenic factor 1 and disorders of sex development. **Arquivos Brasileiros de Endocrinologia & Metabologia**, v. 55, n. 8, p. 607–612, nov. 2011.

MOREIRA, R. P. et al. Genética em Medicina e Enfermagem: percepções de profissionais de saúde envolvidos com o processo ensino-aprendizagem. **Revista Brasileira de Educação Médica**, v. 46, n. 3, p. e121, 2022.

PIANOVSKI, M. A. D.; FIGUEIREDO, B. C.R337H. **Revista Brasileira de Cancerologia** 2017; 63(3): 2017.