

Kaline da Silveira Amorim
Emilly Vitoria Leonardo da Silva
Letícia Silva Soares da Costa
Marilia Ribeiro Sales Cadena
(Organizadores)

BIOLOGIA CONTEXTUALIZADA

DOENÇAS E SUAS IMPLICAÇÕES
NA ANATOMIA E FISILOGIA



**Kaline da Silveira Amorim
Emilly Vitoria Leonardo da Silva
Letícia Silva Soares da Costa
Marilia Ribeiro Sales Cadena
(Organizadores)**

BIOLOGIA CONTEXTUALIZADA

**DOENÇAS E SUAS IMPLICAÇÕES
EM ANATOMIA E FISIOLOGIA**

1ª Edição

**Recife
2024**



UNIVERSIDADE FEDERAL RURAL DE PERNAMBUCO

Profa. Maria José de Sena

Reitora da UFRPE

Profa. Maria do Socorro Lima Oliveira

Vice-reitora

Edson Cordeiro do Nascimento

Diretor do Sistema de Bibliotecas da UFRPE



EDITORA UNIVERSITÁRIA - EDUFRPE

Antão Marcelo Freitas Athayde Cavalcanti

Diretor

José Abmael de Araújo

Coordenador Administrativo

Josuel Pereira de Souza

Chefe de Produção Gráfica

Ilustrações

Capítulos 1, 2, 3, 4 e 6: elementos do Canva

Capítulo 5: elementos do Canva e Flaticon

Dados Internacionais de Catalogação na Publicação (CIP)

Sistema Integrado de Bibliotecas da UFRPE

Biblioteca Central, Recife-PE, Brasil

B615 **Biologia contextualizada: doenças e suas implicações na anatomia e na fisiologia / Kaline da Silveira Amorim... (et al.) orgs. - 1. ed. - Recife: EDUFRPE, 2024.**

77p.: il.
Inclui referências.

ISBN (digital) 978-85-7946-415-7
ISBN (físico) 978-85-7946-414-0

1. Biologia - Estudo e ensino 2. Fisiologia 3. Anatomia
4. Genética 5. Alzheimer, Doença de 6. Parkinson, Doença de 7.
Anemia Falciforme 8. Diabetes 1. Amorim, Kaline da Silveira.

CDD 590

APRESENTAÇÃO

Apresentamos o livro “Biologia Contextualizada: doenças e suas implicações na anatomia e na fisiologia” cujos capítulos foram elaborados por alunos da graduação em Licenciatura em Ciências Biológicas da Universidade Federal Rural de Pernambuco (UFRPE) durante a unidade curricular de Projeto Temático Integrador 4 (PTI 4), com a orientação da Prof.^a Dr.^a Marília Ribeiro Sales Cadena. Diversos docentes contribuíram com a obra através de colaboração e co-orientação dos estudantes, dentre os quais Prof.^a Dr.^a Maria de Mascena Diniz Maia, Prof.^a Dr.^a Flaviane Maria Florêncio Monteiro Silva, Prof. Dr. Paulo Roberto Eleutério de Souza e Prof. Dr. Martin Alejandro Montes.

A unidade curricular de PTI 4 promove diálogos interdisciplinares e a contextualização de conteúdos técnico-científicos das disciplinas de anatomia, fisiologia e genética em torno de um tema específico; nesta edição, o foco foi sobre as doenças e suas implicações.

Cada capítulo desse livro busca apresentar assuntos da biologia de forma contextualizada com o cotidiano; explica interdisciplinarmente e de forma transposta didaticamente um tópico e sua relação com diferentes doenças. Estão entre os tópicos abordados: doenças dominantes, Alzheimer, fenilcetonúria, Parkinson, anemia falciforme e diabetes.

Convidamos você, leitora e leitor, a explorar as produções aqui registradas, e conhecer nosso livro com tópicos de biologia contextualizada.

Boa leitura!
As organizadoras

SUMÁRIO

Capítulo 1: Além dos Genes: Síndromes de Li-Fraumeni e de Spooan...	6
Capítulo 2: Minha Avó Tem Alzheimer. E Agora?!.....	17
Capítulo 3: Desvendando a Fenilcetonúria.....	24
Capítulo 4: #EuVivoComParkinson.....	38
Capítulo 5: Helena Voando com a Anemia Falciforme.....	49
Capítulo 6: Sofia, o Glicosímetro e a Diabetes.....	63

Capítulo 1

ALÉM DOS GENES: COMPREENDENDO AS SÍNDROMES DE LI-FRAUMENI E DE SPOAN

Introdução

Sejam bem-vindos ao Capítulo 1 deste livro didático, cuja temática é "**Além dos Genes: Compreendendo a Síndrome Li-Fraumeni e a Síndrome de Spooan**", explorando duas condições raras e profundamente impactantes. Essas síndromes, embora distintas em sua manifestação clínica, compartilham um denominador comum: a predisposição hereditária a tumores malignos e anormalidades neurodesenvolvimentais. A história narra um momento marcante na vida de Rebeca e José, dois amigos inseparáveis. Enquanto se dedicam à investigação das raízes familiares e seus históricos de saúde, deparam-se com segredos genéticos impactantes. É um capítulo de livro voltado para o Ensino Fundamental II e Ensino Médio.

Autores: Camila do Carmo Pereira, Deivid José da Silva, Igor Henrique Silva de Andrade Costa e Pedro Henrique Cezar de Andrade

Co-orientadora: Maria de Mascena Diniz Maia

Orientadora: Marília Ribeiro Sales Cadena

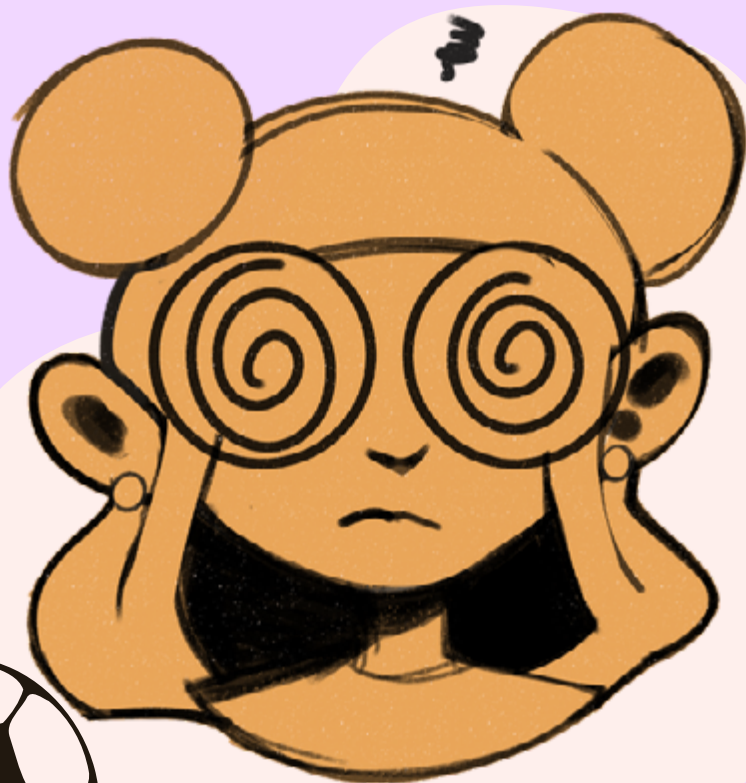
ALÉM DOS GENES: COMPREENDENDO AS SÍNDROMES DE LI-FRAUMENI E DE SPOAN

José, amigo de escola do Ensino Fundamental II de Rebeca, foi ao seu condomínio para passar uma tarde divertida de conversas e jogos esportivos. Ambos começaram a jogar futebol no vídeo game, quando José desafia Rebeca a jogar futebol na quadra por acreditar que seja melhor do que ela.



Ao chegarem no campo de futebol, após duas partidas, Rebeca começa a perder forças nas pernas, fazendo com que caia no chão. José corre em sua direção para tentar ajudá-la.

REBECA!!!



A Rebeca chega acompanhada dos pais e do amigo ao hospital, onde fez exames necessários. Com a dificuldade de diagnóstico ficou internada e alguns dias depois José foi visitar acompanhado de sua família, coincidentemente o médico estava presente na hora que ele chegou para ver Rebeca. O menino, curioso e preocupado com o ocorrido, questiona ao médico o porquê do acontecido com sua amiga. Respeitosamente, o médico, com os resultados, explica o diagnóstico da síndrome de Spooan.

— O que aconteceu com ela, doutor?

— Sua amiga tem uma Síndrome, um problema nos seus genes.

— Síndrome? Genes? Como assim doutor?

— Pense assim, nossos corpos são como casas e dentro delas, temos pequenos livros chamados genes.

— Sério? Como assim?

— Esses genes são como instruções especiais que dizem ao nosso corpo como funcionar. Mas, às vezes, esses livros podem ter erros, como na síndrome de Spooan.

— Spooan? Como assim?

O médico solta um riso e passa a mão na cabeça do menino.

— Isso mesmo, Spooan, essa síndrome é um erro raro que acontece em um gene específico no cromossomo 11. Só é conhecido aqui no Brasil, principalmente no estado do Rio Grande do Norte.

— É, temos família no Rio Grande do Norte. Falou Rebeca.



— E como isso afeta as pessoas? Perguntou José.

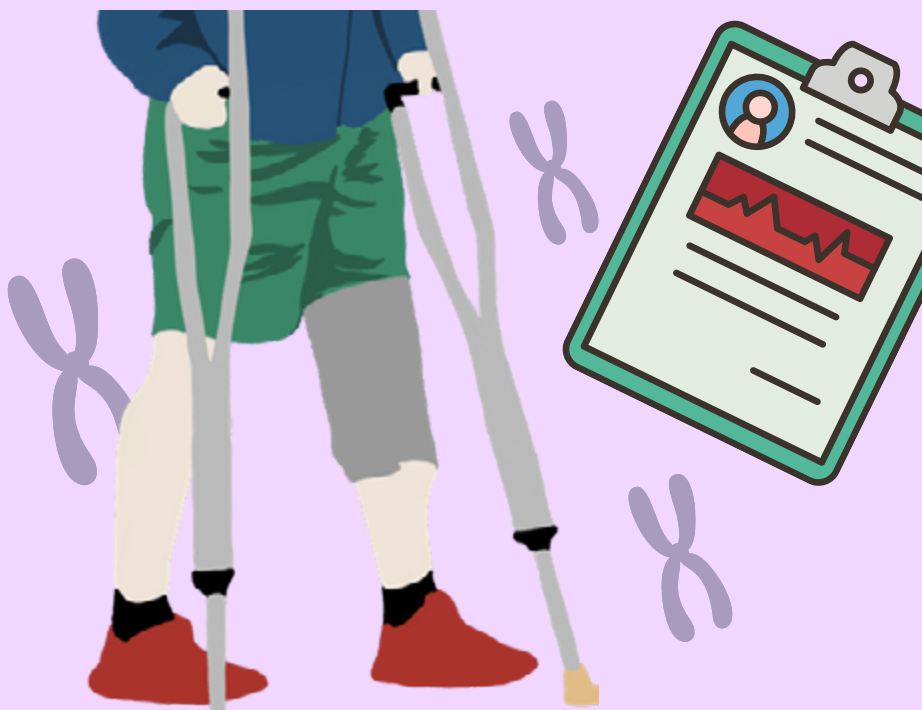
— Esse erro pode fazer com que algumas partes do corpo não funcionem corretamente. Por exemplo, o sistema nervoso pode ser afetado, deixando as pessoas com dificuldade de movimentação, como se fossem paralisadas.

— Nossa. Como isso acontece?

— A síndrome de Spooan ocorre quando duas cópias desse erro se juntam, uma da mãe e outra do pai. É como se ambos passassem um livro com o mesmo erro para o filho. Por isso, acontece mais em famílias onde os pais são geneticamente parecidos.

— Mas essa síndrome é rara, não?

— Sim, é rara, mas é importante lembrar que há médicos e cientistas trabalhando para entender melhor e ajudar as pessoas com essa síndrome. Estão buscando maneiras de cuidar e apoiar da melhor forma possível.



O menino volta para casa e espera a recuperação de sua amiga. Com o passar dos dias, a alimentação de José já não era mais a mesma, tendo perda de peso excessiva, febre e sentindo dores persistentes. Seus familiares ficam preocupados com os sintomas e o levam ao médico.

— Os exames saíram, e descobrimos que você tem a síndrome de Li-Fraumeni que acabou induzindo a leucemia.

— O que?! Como assim? Que síndrome é essa?

— Então, imagina que dentro de nossos corpos existem pequenos controladores chamados genes, que ajudam a manter tudo funcionando corretamente. Um desses genes é chamado TP53, e ele tem um trabalho muito importante: proteger nossas células contra o câncer, como um guarda que impede os bandidos de entrar na cidade.

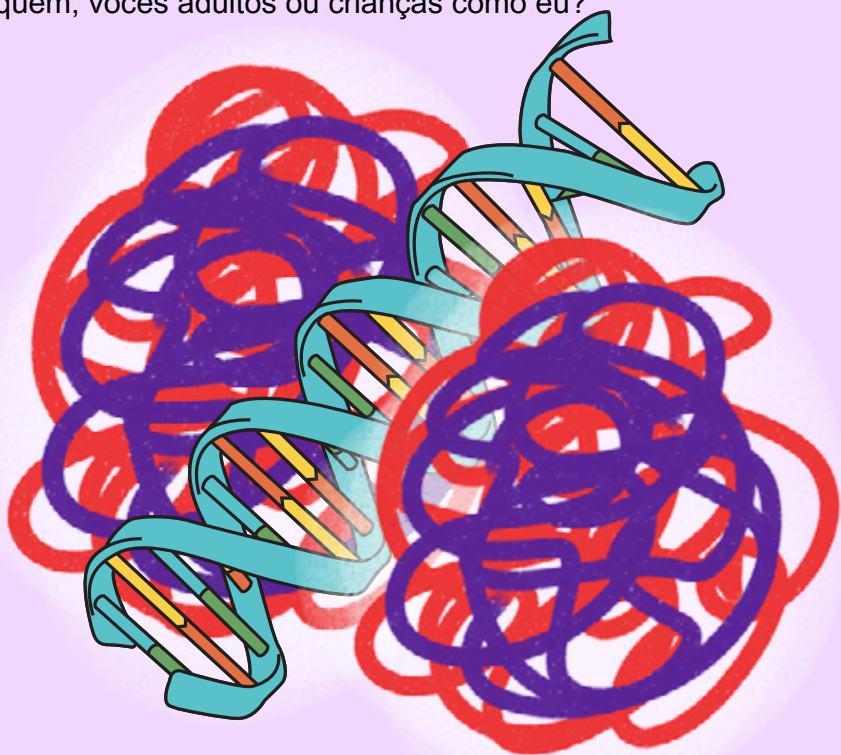


— Então o senhor quer dizer que somos uma grande cidade que precisa de proteção sempre?

— Exatamente, mas algumas pessoas têm uma pequena mudança nesse gene, como se ele estivesse usando um uniforme diferente. Essa mudança faz com que o TP53 não consiga fazer seu trabalho tão bem quanto deveria. É como se o guarda ficasse distraído e deixasse passar alguns bandidos.

— Quando isso acontece, as células podem começar a se comportar de maneiras estranhas, como se estivessem fazendo uma festa sem autorização. E quando as células ficam fora de controle assim, aumenta muito a chance de ter câncer, que é como um bando de delinquentes tirando a paz da cidade.

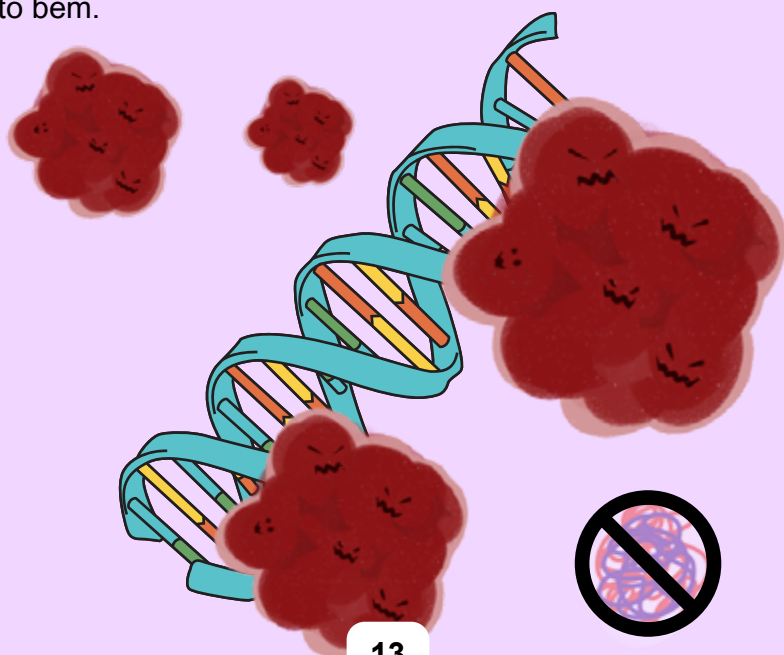
— Nossa, e essa mudança possui algum nome? E afeta mais quem, vocês adultos ou crianças como eu?



— Então, vamos por partes, primeiro as pessoas com essa mudança no gene TP53 possuem a chamada síndrome de Li-Fraumeni e elas têm um risco maior de ter câncer. Cerca da metade das pessoas podem ter câncer antes de fazer 30 anos, e a maioria terá câncer antes dos 70 anos. E quando essa síndrome acontece em crianças, é ainda mais complicado. Elas têm ainda mais chances de ter diferentes tipos de câncer ao longo da vida ou até mesmo possuir mais de um tipo de câncer ao mesmo tempo. É como se a cidade estivesse infestada de muitos malfeitores ao mesmo tempo.

— Esses malfeitores são presos pelos policiais do corpo quando estão normais?

— O TP53 normalmente consegue consertar os danos no DNA das células, mas quando essa mutação acontece, ele não consegue fazer isso tão bem. É como se o guarda estivesse dormindo no trabalho e deixasse os criminosos fazerem mais bagunça na cidade. Por isso, é importante que os médicos fiquem de olho nessas pessoas e as ajudem a se cuidarem muito bem.



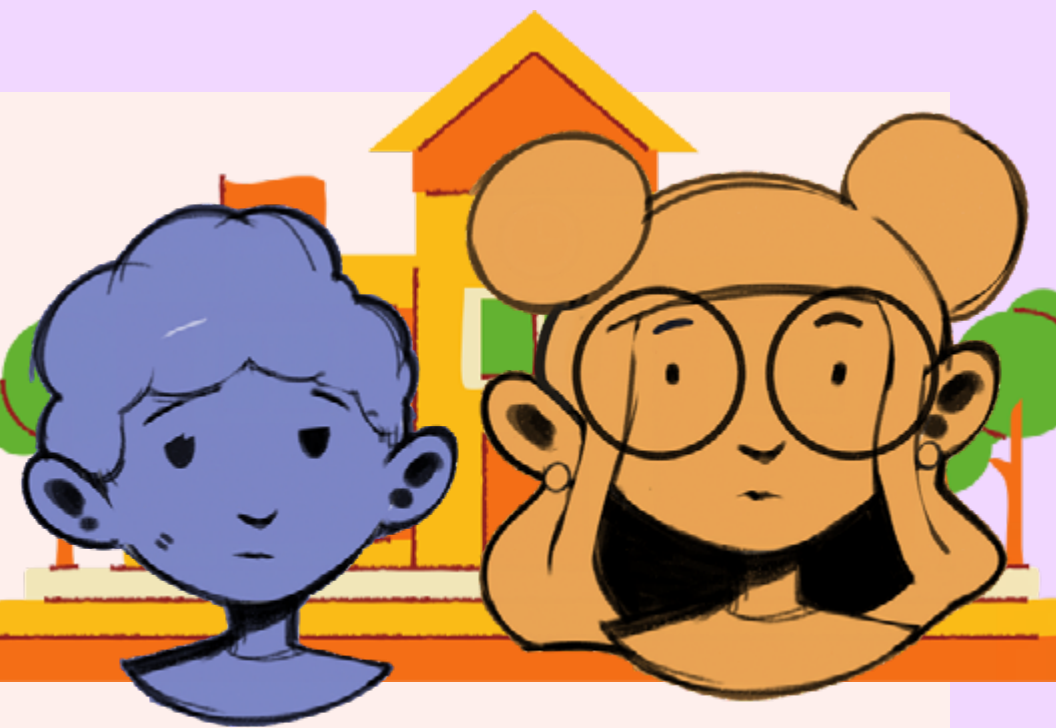
Dias se passam e Rebeca volta à escola em uma cadeira de rodas alguns dias depois, por causa de sua síndrome, e encontra José diferente, como se estivesse escondendo algo.

— Aconteceu alguma coisa, José?

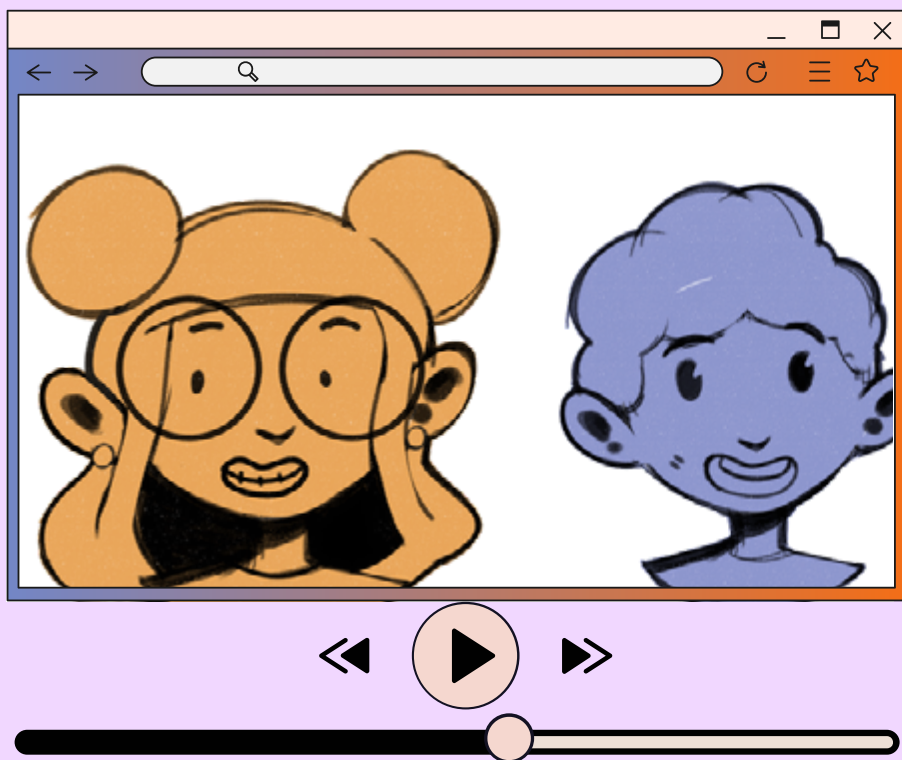
— Então, preciso te contar algo. Dias depois de você estar no hospital, fiquei doente e o médico fez um check-up em mim. Acabei descobrindo que tenho leucemia, desencadeada pela síndrome de Li-Fraumeni.

— Minha nossa! Como essa síndrome causa leucemia?

O menino explica para Rebeca o que era essa síndrome. O dia passa e Rebeca pensa em uma grande ideia. Ao chegar em casa, Rebeca liga para José e explica sua ideia.



No outro dia, colocaram o pensamento de Rebeca em ação e criaram um canal na internet para explicar sobre a síndrome de Li-Fraumeni e a síndrome de Spooan. Perceberam que haviam criado algo especial. Eles não apenas aumentaram a conscientização sobre síndromes raras, mas também promoveram um ambiente de apoio e compreensão.



BIBLIOGRAFIA CONSULTADA

PIVETTA, M. Spooan: uma nova doença. Disponível em: <<https://revistapesquisa.fapesp.br/spoan-uma-nova-doenca/>>. Acesso em: 19 feb. 2024.

RIBEIRO, M. Síndrome de Li-Fraumeni: o que é a condição que aumenta o risco de câncer. Disponível em: <<https://drauziovarella.uol.com.br/cancer/sindrome-de-li-fraumeni-o-que-e-a-condicao-que-aumenta-o-risco-de-cancer/>>. Acesso em: 19 feb. 2024.

Síndrome de Li-Fraumeni. Disponível em: <<https://grupooncclinicas.com/tudo-sobre-o-cancer/tipos-de-cancer/sindrome-de-li-fraumeni>>. Acesso em: 19 feb. 2024.

SOUZA, Lúcia Inês Macedo de. Investigação genética de duas novas doenças neurodegenerativas: síndrome de Spooan (Spastic Paraglegia with Optic Atrophy and Neuropathy) e SPG34. 2008. Tese de Doutorado. Universidade de São Paulo. Disponível em: <<https://www.teses.usp.br/teses/disponiveis/41/41131/tde-06112008-164924/publico/ines.pdf>>. Acesso em: 19 feb. 2024.

Capítulo 2

MINHA AVÓ TEM ALZHEIMER, E AGORA?!

Introdução

O Alzheimer é uma doença neurodegenerativa progressiva, ou seja, ela afeta gradativamente os nossos neurônios, prejudicando principalmente a memória, o pensamento e o comportamento. No Brasil, assim como em muitos outros países, o Alzheimer representa um desafio crescente devido ao envelhecimento da população e à falta de políticas de saúde específicas para lidar com essa condição. Será que estamos preparados para lidar com pessoas portadoras de Alzheimer? Como funciona o tratamento e a prevenção? É isso que vamos descobrir durante esse capítulo que é voltado para estudantes do Ensino Fundamental II e Ensino Médio.

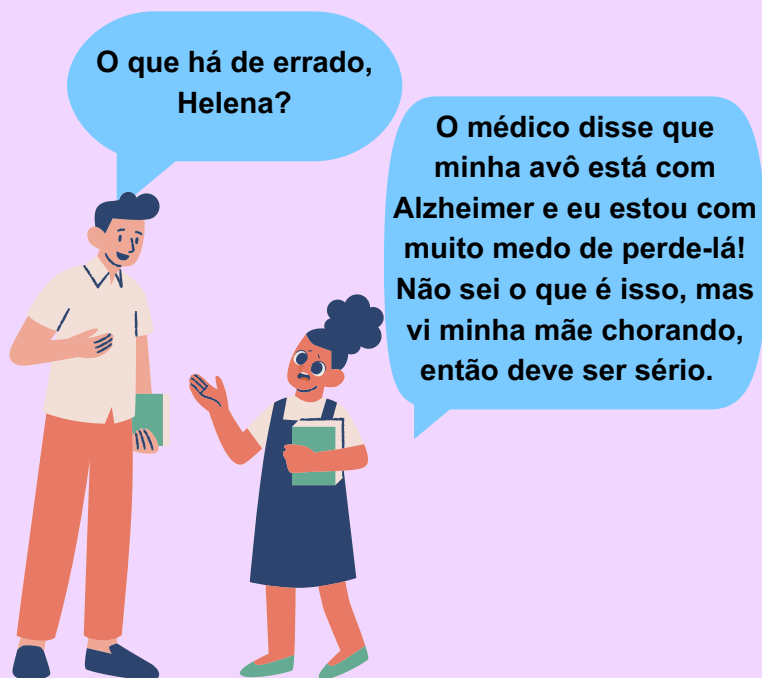
Autores: Gabriel Anísio de Lima Gomes Da Silva, Karine Figueiredo Rito Silva e Mariana Eulália da Silva Rodrigues

Co-orientador: Paulo Roberto Eleutério de Souza

Orientadora: Marília Ribeiro Sales Cadena

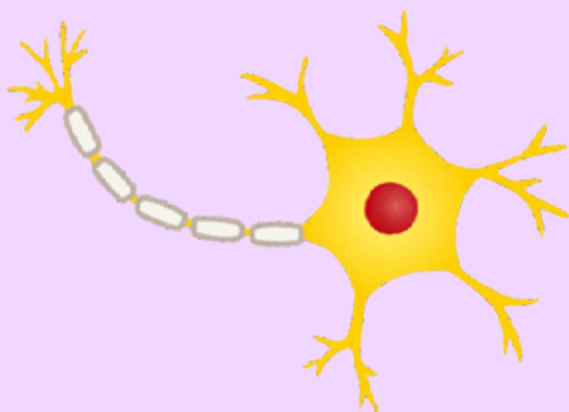
MINHA AVÓ TEM ALZHEIMER, E AGORA?!

Era uma manhã chuvosa de sexta-feira na capital pernambucana, quando a pequena Maria Helena, de apenas 12 anos, entrou na sala de aula do Sr. José Souza, seu adorável professor de ciências.



Vamos ajudar a professor José a explicar esse tópico a Helena? Imagine que nosso cérebro é como uma biblioteca gigante, cheia de livros que representam nossas memórias, habilidades e pensamentos. Cada livro contém informações importantes sobre nossa vida, desde lembranças de infância até habilidades que aprendemos ao longo dos anos.


Agora, no Alzheimer, ocorrem alterações nas células cerebrais, especialmente nos neurônios, que são como os funcionários da biblioteca. Essas mudanças afetam a comunicação entre os neurônios e causam danos progressivos nos "livros" da nossa biblioteca cerebral. Por isso chamamos o Alzheimer de doença **neurodegenerativa progressiva!**



Inicialmente, pequenas áreas da biblioteca começam a ficar desorganizadas. Isso pode resultar em dificuldades de memória, como esquecer onde colocou as chaves ou ter dificuldade em lembrar nomes familiares. Com o tempo, a doença avança, e mais áreas da biblioteca são afetadas. Os neurônios começam a morrer, e os "livros" são perdidos. Isso leva a sintomas mais graves, como confusão, desorientação no tempo e no espaço, e dificuldade em realizar tarefas diárias.



Primeiro, podemos ser pacientes e gentis com pessoas que tem Alzheimer. Às vezes, a pessoa pode ficar confusa ou esquecer coisas. Então, é importante não ficar bravo e explicar as coisas com calma. Podemos ajudá-la a se sentir segura. Isso significa deixar as coisas importantes em lugares que ela consiga encontrar facilmente, como suas roupas favoritas ou as chaves da casa. Além disso, podemos fazer atividades juntos! Coisas simples como desenhar, ouvir música ou dar um passeio podem ajudar a estimular os neurônios e evitar sintomas mais sérios!



Meu Deus! Se minha Vovó tem Alzheimer, eu também posso ter?

Não necessariamente!

É normal se preocupar, mas ter um parente com Alzheimer não significa necessariamente que você também terá a doença. O Alzheimer pode ter algumas causas genéticas, o que significa que pode haver uma chance um pouco maior de você desenvolver a doença se tiver um parente próximo com ela.

No entanto, é importante entender que ter um parente com Alzheimer não é uma garantia de que você terá a doença. Existem muitos fatores que influenciam o desenvolvimento do Alzheimer, incluindo estilo de vida, saúde geral e outros fatores genéticos.



O Alzheimer pode tirar as lembranças, mas jamais apagará o amor e o cuidado que dedicamos às pessoas que enfrentam essa doença!



BIBLIOGRAFIA CONSULTADA

SANTOS, F. P.; MENDES, G. C. Aspectos biológicos e genéticos do Alzheimer. *Revista de Biologia Molecular*, v. 12, n. 1, p. 45-58, 2019.

LIMA, F. A. Características Neurológicas Básicas do Alzheimer em Idosos. 2019. Tese de Doutorado. Universidade Federal de São Paulo.

SANTOS, A. C.; LIMA, D. B. Marcadores biológicos no diagnóstico precoce do Alzheimer. *Neurociência e Comportamento*, v. 8, n. 2, p. 201-215, 2016.

SILVA, J. R. Alzheimer: Aspectos Básicos e Clínicos. 2. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2020.

Capítulo 3

DESVENDANDO A FENILCETONÚRIA

Introdução

O presente capítulo é indicado para a utilização em aulas de Ciências e Biologia nos anos finais do Ensino Fundamental II e Ensino Médio, como forma de abordar o conteúdo de genética através de doenças hereditárias. Nesse capítulo, iremos conhecer a história de Laura, uma jovem mãe que se questiona sobre a necessidade da realização do exame do Teste do pezinho enfrentando alguns receios em relação a ele. Com a ajuda do Dr. Carlos, Laura irá compreender sobre o quão importante é esse teste para a detecção precoce de várias doenças genéticas e metabólicas, como a Fenilcetonúria. Essa doença é uma condição genética rara, causada pela ausência da enzima fenilalanina hidroxilase devido a uma mutação recessiva no cromossomo 12. Isso leva ao acúmulo de fenilalanina no organismo, resultando em possíveis danos neurológicos, fisiológicos, comportamentais e dermatológicos.

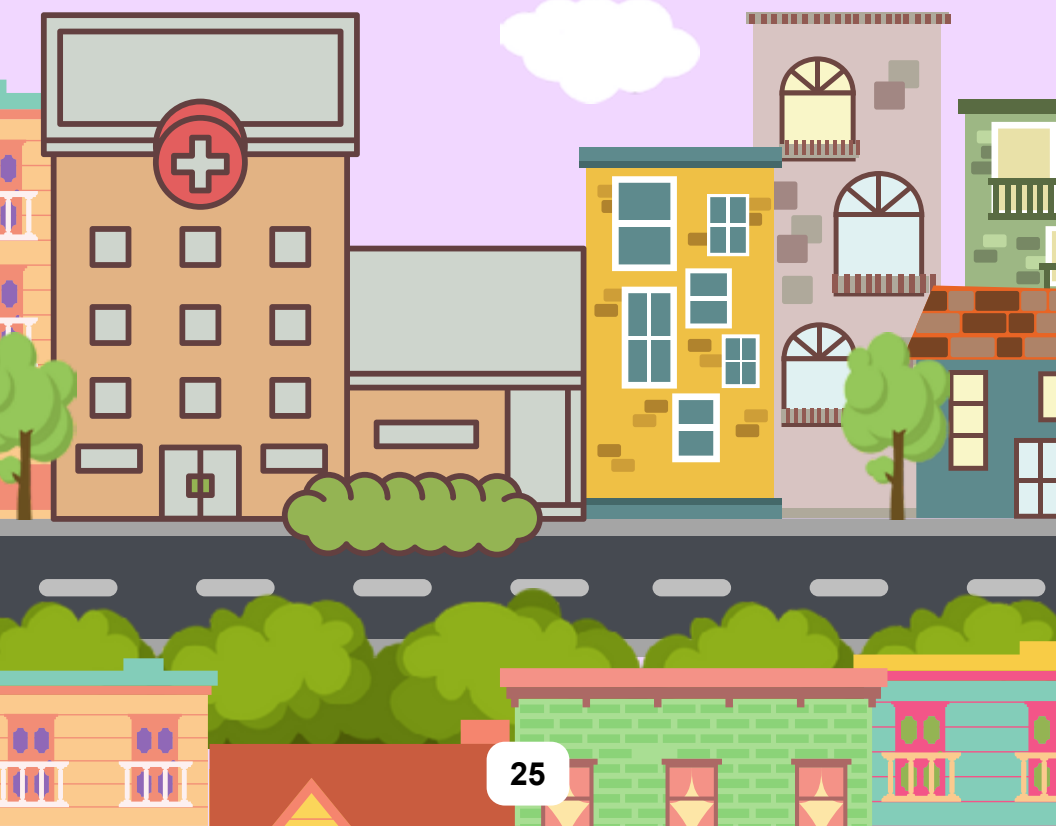
Autores: Letícia Silva Soares da Costa, Maria Luísa Salgado Sá e Vinícius de Almeida Ferreira.


Co-orientadora: Maria Damascena Diniz Maia

Orientadora: Marília Ribeiro Sales Cadena

Desvendando a Fenilcetonúria


Laura é uma jovem mãe solo e inexperiente, que acaba de ter seu primeiro filho, e está enfrentando um dilema sobre se deve ou não realizar o famoso exame neonatal conhecido como Teste do Pezinho, pois possui preocupações sobre a possibilidade de seu filho vir a sofrer.



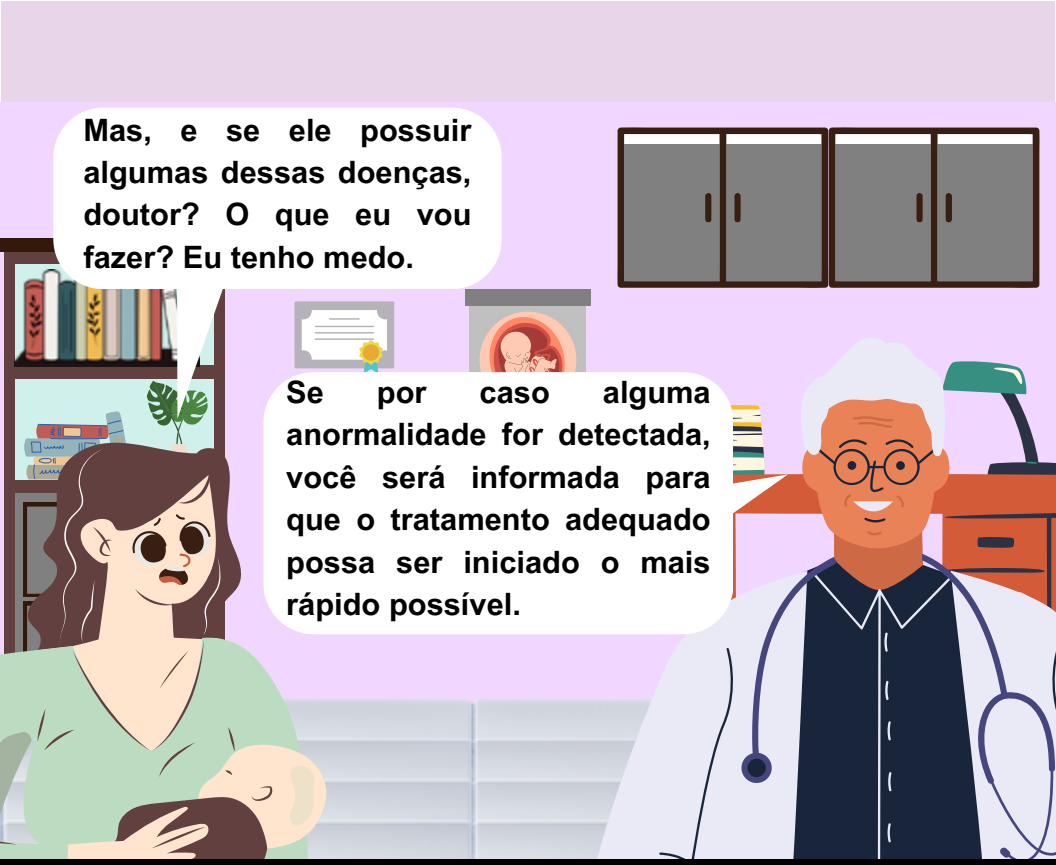


Dr. Carlos, meu bebê precisa mesmo fazer esse exame? Ele é tão pequenininho e frágil...

Dona Laura, é crucial que o Teste do Pezinho seja realizado dentro das primeiras 24 a 48 horas do nascimento da criança, para permitir o diagnóstico de diversas doenças genéticas e metabólicas como a fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, fibrose cística, anemia falciforme, entre outras.



Apesar de parecer um procedimento difícil, ele é realizado de maneira simples e rápida. Consiste em uma pequena punção no calcanhar do bebê para coletar algumas gotas de sangue, que são enviadas para análise laboratorial e o resultado sai em alguns dias.



Mas, e se ele possuir algumas dessas doenças, doutor? O que eu vou fazer? Eu tenho medo.

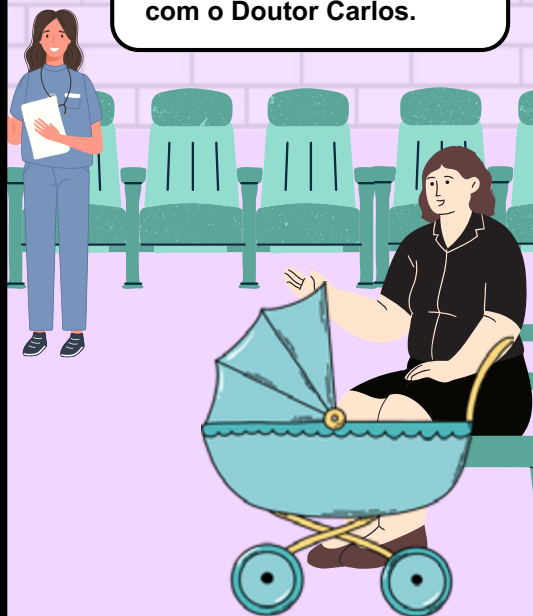
Se por caso alguma anormalidade for detectada, você será informada para que o tratamento adequado possa ser iniciado o mais rápido possível.

Laura então permitiu que o exame neonatal fosse realizado. Ficou mais um dia no hospital antes de receber alta, levando seu bebê para casa.



Alguns dias se passaram e tudo estava indo bem. Laura se encontrava muito feliz com o seu lindo bebezinho, até que ela recebeu uma ligação pedindo que a mesma comparecesse ao hospital para a entrega do resultado do Teste do Pezinho.

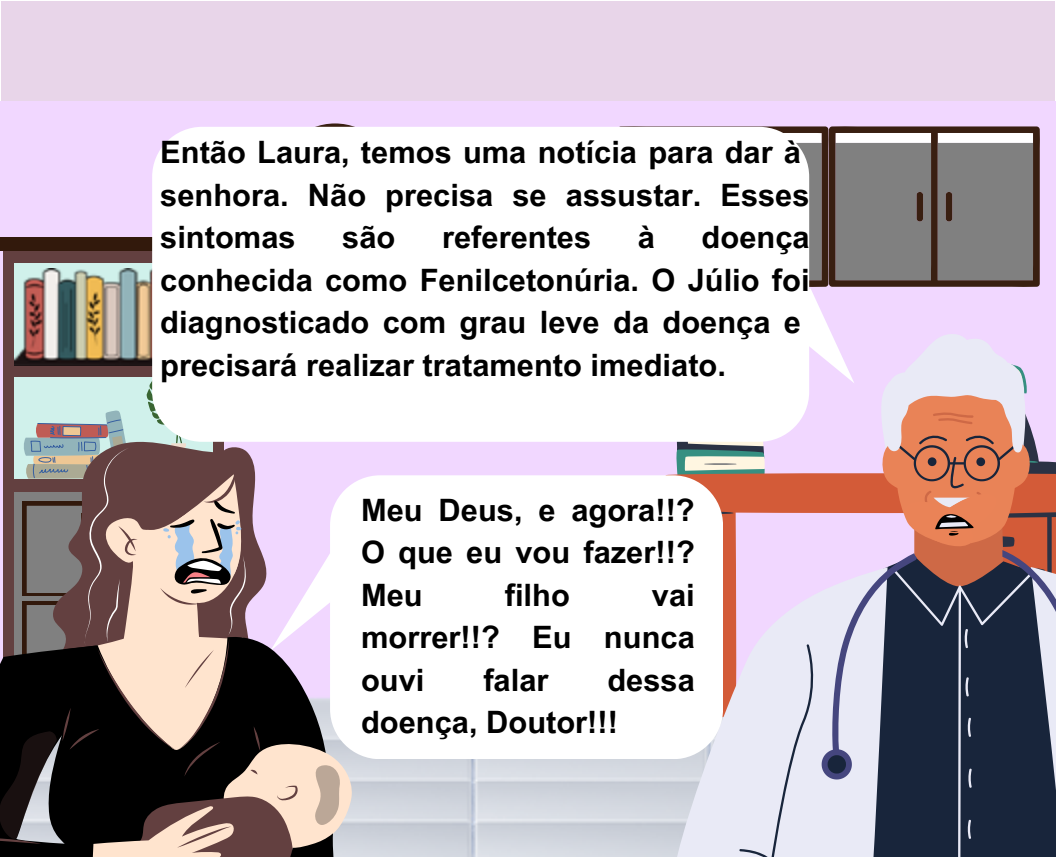
Chegando ao hospital, Laura se dirigiu até a recepção e aguardou ser chamada para a consulta com o Doutor Carlos.




Bom dia Dona Laura, como estão as coisas? Espero que esteja tudo indo bem. Como vai esse pequeno bebêzinho?

Está tudo indo bem Doutor, agora eu ando percebendo algumas coisas com o Júlio. De vez em quando eu observo alguns tremores em suas mãos e pernas, além de sentir um cheiro específico em seu corpo que não consigo identificar o que é.

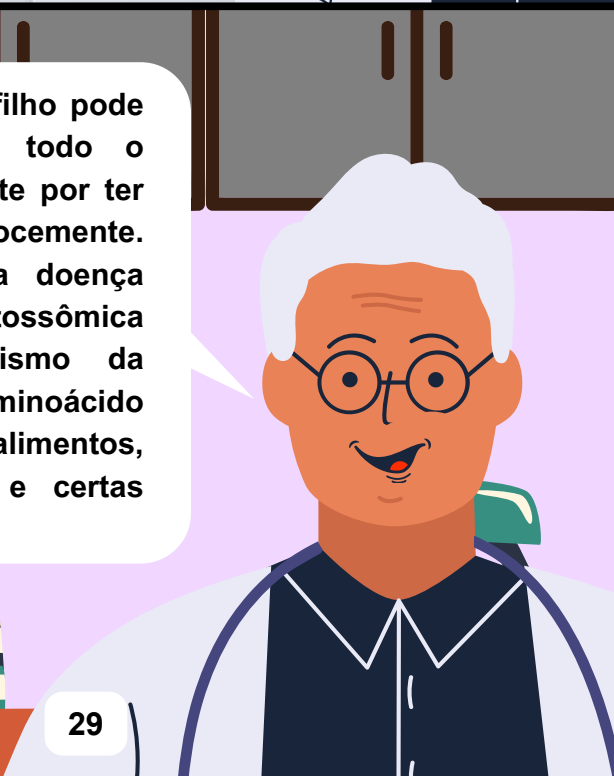





Então Laura, temos uma notícia para dar à senhora. Não precisa se assustar. Esses sintomas são referentes à doença conhecida como Fenilcetonúria. O Júlio foi diagnosticado com grau leve da doença e precisará realizar tratamento imediato.




Meu Deus, e agora!!?
O que eu vou fazer!!?
Meu filho vai morrer!!? Eu nunca ouvi falar dessa doença, Doutor!!!



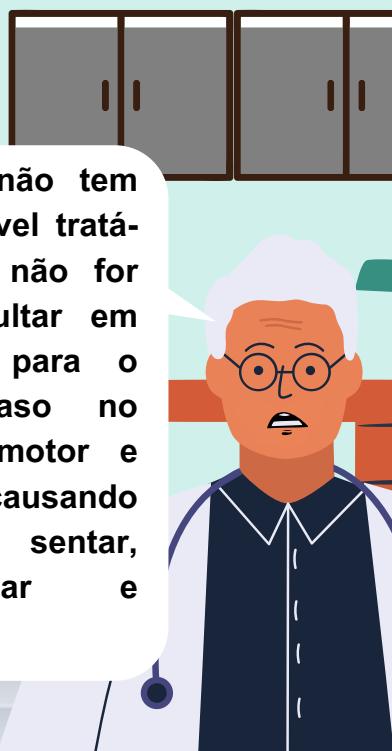
Calma Dona Laura, seu filho pode ficar bem se receber todo o tratamento, principalmente por ter sido diagnosticado precocemente. A fenilcetonúria é uma doença genética recessiva e autossômica que afeta o metabolismo da fenilalanina, um aminoácido presente em muitos alimentos, como carne, laticínios e certas frutas e vegetais.



Em pessoas com Fenilcetonúria o organismo não consegue converter adequadamente a fenilalanina em outro aminoácido chamado tirosina, devido a uma deficiência ou ausência da enzima fenilalanina hidroxilase. O que acaba gerando um acúmulo de fenilalanina no corpo, podendo se tornar um problema. É uma doença "monogenética" ou seja, se refere a características ou traços que são determinados pela ação de um único gene. Além disso, esse gene é "pleiotrópico" pois, influencia diversas características fenotípicas, muitas vezes não correlacionadas entre si.



O que isso pode causar no meu filho? Ele vai ficar bem?



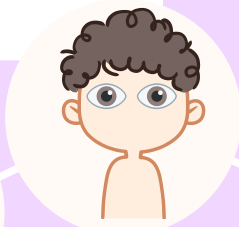
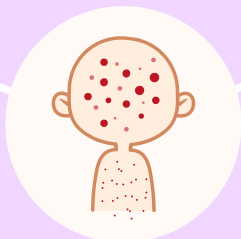
A Fenilcetonúria não tem cura, mas é possível tratá-la. Se a doença não for tratada pode resultar em vários prejuízos para o bebê como atraso no desenvolvimento motor e cognitivo, causando dificuldade em sentar, engatinhar, falar e aprender.



Pode causar danos ao desenvolvimento neurológico, causados pela alteração da síntese de neurotransmissores, se desenvolvendo em uma deficiência intelectual, extrema hiperatividade e problemas comportamentais. Essa doença também pode resultar na produção de um odor peculiar no corpo, na urina e no suor, como foi no caso de Júlio.



Além de prejudicar a formação de melanina, o que acaba alterando as características físicas do paciente como pele, cabelos e olhos mais claros do que normalmente seriam. Pode-se desenvolver também erupções avermelhadas na pele e em casos mais graves, até mesmo convulsões nos pacientes.



O que eu posso fazer para que ele não possua esses sintomas?

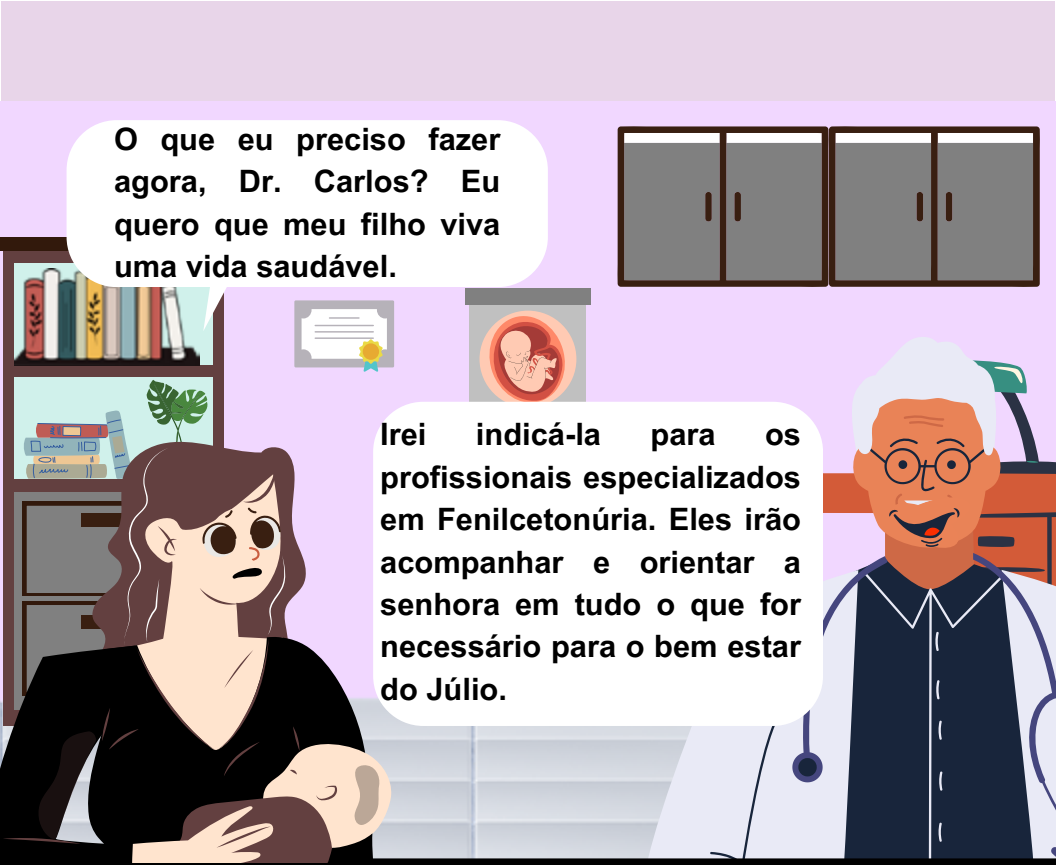


O tratamento é feito através de uma dieta rigorosa e restrita, evitando alimentos ricos em proteínas que contenham fenilalanina, como carne, peixe, ovos, laticínios e certos grãos.



É necessário também o uso de suplementos para garantir uma nutrição adequada para atender as necessidades de crescimento do paciente. Durante todo esse processo, é preciso continuar com a supervisão de especialistas no assunto como nutricionistas e pediatras, garantindo que a dieta seja seguida adequadamente e os níveis de fenilalanina sejam monitorados e que quaisquer problemas de saúde sejam identificados e tratados precocemente. A restrição alimentar é vital ao longo da vida, juntamente com acompanhamento médico contínuo, que pode ser menos frequente com o passar dos anos, mas que ainda é necessário para manter a saúde do paciente.

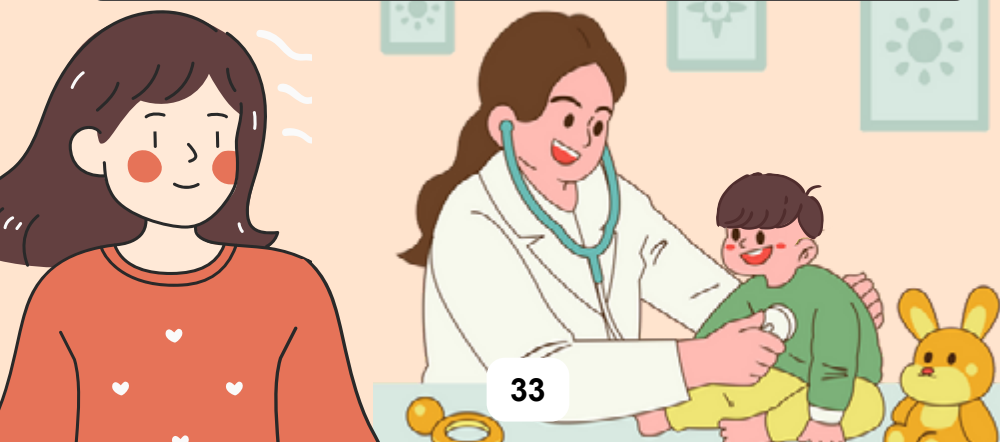




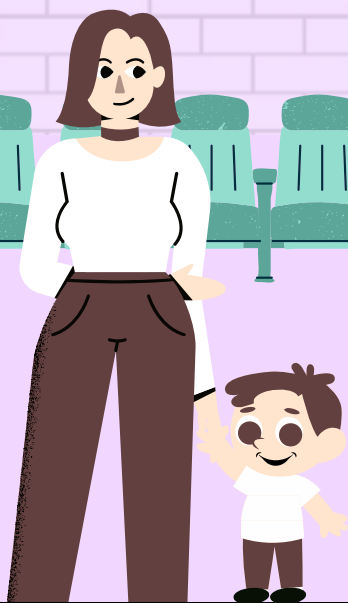
O que eu preciso fazer agora, Dr. Carlos? Eu quero que meu filho viva uma vida saudável.

Irei indicá-la para os profissionais especializados em Fenilcetonúria. Eles irão acompanhar e orientar a senhora em tudo o que for necessário para o bem estar do Júlio.

Laura então ficou mais tranquila ao descobrir que a doença de seu filho pode ser controlada. E logo, correu para contactar os médicos especialistas, a fim de iniciar o tratamento o mais rápido possível e assim garantir que Júlio não tivesse mais agravos em sua saúde. A jovem mãe era comprometida com as orientações recebidas sobre o tratamento da Fenilcetonúria e comparecia regularmente às consultas com o pediatra.



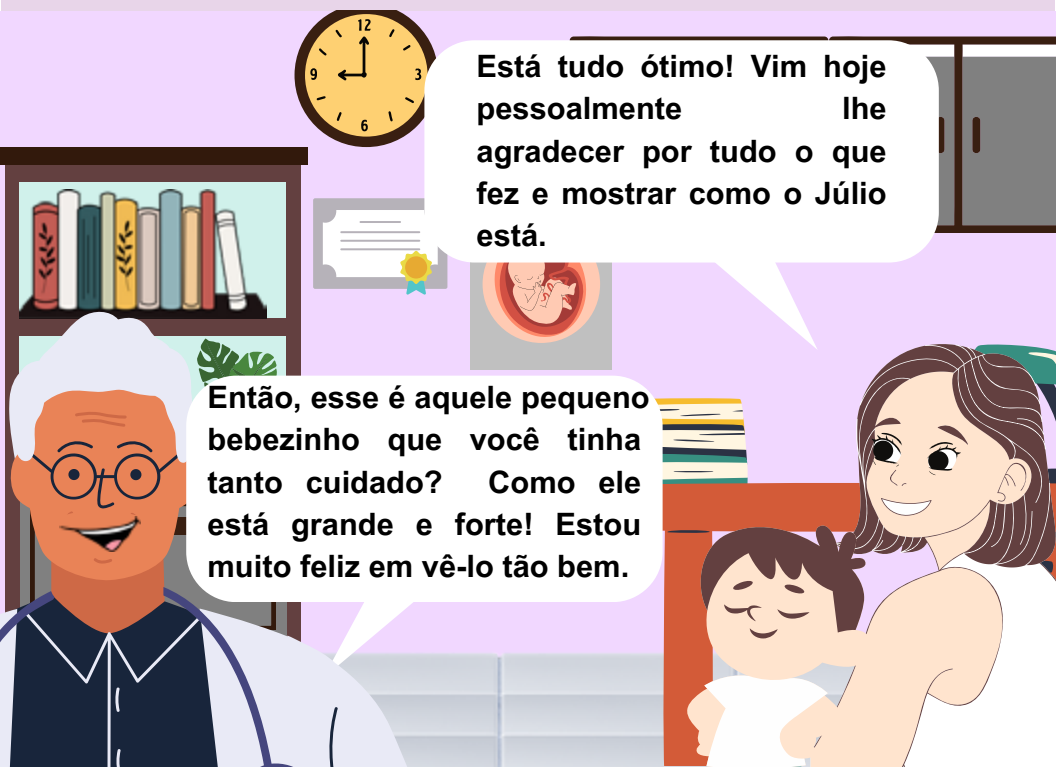
Quando Júlio completou três anos, Laura decidiu visitar o consultório do Dr. Carlos para compartilhar a boa saúde de seu filho e demonstrar sua gratidão pelo cuidado prestado por ele.



Olá Doutor! Lembra de mim?!

Dona Laura, que prazer revê-la, como estão as coisas?





Está tudo ótimo! Vim hoje pessoalmente lhe agradecer por tudo o que fez e mostrar como o Júlio está.

Então, esse é aquele pequeno bebezinho que você tinha tanto cuidado? Como ele está grande e forte! Estou muito feliz em vê-lo tão bem.

Muito obrigada, doutor. Realmente não teríamos chegado até aqui sem sua ajuda. Estamos eternamente gratos por tudo. O Júlio continua seguindo uma dieta restrita e sendo acompanhado por especialistas. Ele é um menino saudável, extremamente ativo e muito curioso.

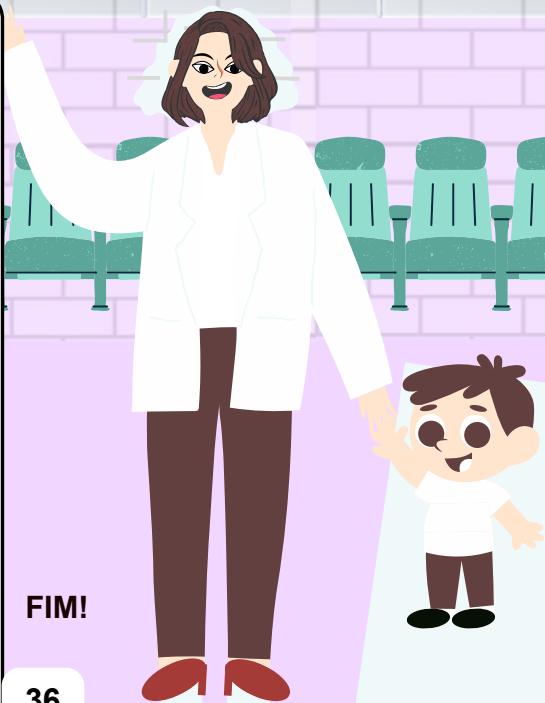
É um prazer poder ajudar. Estou muito feliz por ver o Júlio tão saudável e feliz. Se precisar de mais alguma coisa, estou sempre à disposição.

Muito obrigada, Dr. Carlos. Tenha um ótimo dia!



Laura saiu do consultório com o coração cheio de gratidão e esperança. Ela sabia que ainda enfrentaria desafios pela frente, mas estava confiante de que, com amor, cuidado e apoio contínuo, ela e Júlio poderiam enfrentar qualquer coisa juntos. E assim, com um sorriso no rosto e segurando o pequeno Júlio pela mão, eles seguiram adiante, prontos para enfrentar a vida, convivendo com a Fenilcetonúria sendo tratada adequadamente.

FIM!



BIBLIOGRAFIA CONSULTADA

MARQUI, A. B. T. de (2017). Fenilcetonúria: aspectos genéticos, diagnóstico e tratamento. *Revista da Sociedade Brasileira de Clínica Médica*, 15(4), 282-288.

MIRA, N. V. DE ., & MARQUEZ, U. M. L.. (2000). Importância do diagnóstico e tratamento da fenilcetonúria. *Revista De Saúde Pública*, 34(1), 86–96.

SANTOS, M. P. D., & HAACK, A. (2012). Fenilcetonúria: diagnóstico e tratamento. *Com. Ciências Saúde*, 23(4), 263-270.

Capítulo 4

#EuVivoComParkinson

Introdução

Ao longo desse capítulo acompanharemos a vida de Laura, uma atriz de destaque que recebe o diagnóstico da Doença de Parkinson. Este capítulo apresenta não apenas a emocionante narrativa de Laura enquanto enfrenta os desafios da doença, mas também oferece uma compreensão acessível e informativa sobre os aspectos clínicos e emocionais do Parkinson. Destinado a alunos do Ensino Fundamental II, este capítulo oferece uma introdução envolvente ao tema, integrando uma história inspiradora com informações cruciais sobre a doença.

Autores: Alexandre Silva Faye Filho, João Victor da Silva Gomes, Ysabella Greicy Silva Mendes Aguiar.

Co-orientador: Paulo Roberto Eleutério de Souza

Orientadora: Marília Ribeiro Sales Cadena

Laura, aos 59 anos, era uma atriz renomada que tinha alcançado o auge de sua carreira. Apesar de sua fama e sucesso, Laura sempre sentiu que faltava algo em sua vida. Foi então que ela decidiu adotar duas crianças adoráveis: um menino de um ano e meio e uma menina de três anos. A decisão de tornar-se mãe solo veio com grandes desafios, mas Laura estava determinada a dar uma vida amorosa a essas crianças.



Foi durante os primeiros meses após a adoção que Laura começou a notar sintomas estranhos em seu corpo. Ela frequentemente tinha **tremores nas mãos** e **rigidez muscular**, que inicialmente atribuiu ao estresse e à falta de sono associados à maternidade tardia. No entanto, os sintomas persistiram e vieram outros, Laura agora percebia que se **desequilibrava com facilidade**, tinha **dificuldades na fala e na escrita**.



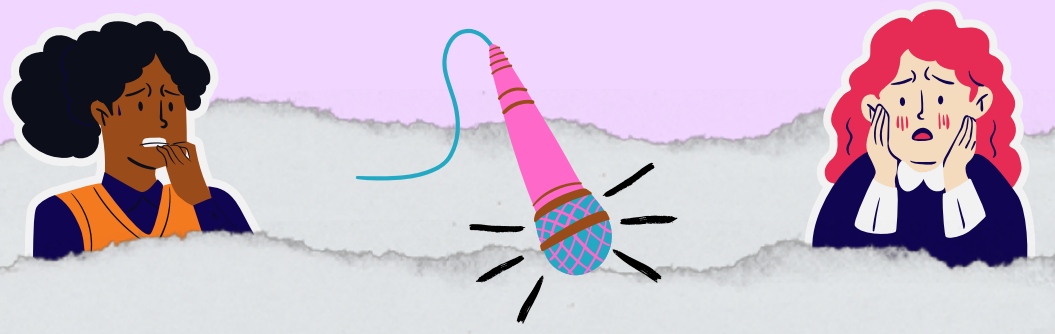
Após consultas médicas com neurologista, geriatra e uma série de exames, veio o diagnóstico devastador: **Doença de Parkinson**; Uma condição que ocorre pela degeneração das células situadas numa região do cérebro chamada **substância negra**, no **mesencéfalo**. Essas células produzem a **dopamina**, que conduz as correntes nervosas (neurotransmissores) ao corpo. A falta ou diminuição da dopamina afeta os movimentos provocando os sintomas que Laura sentiu.



Para Laura, essa revelação foi um golpe duro. Ela se perguntava como seria cuidar das crianças com uma **doença progressiva** como o Parkinson. Seus medos e preocupações se multiplicaram, existia apenas um caso de Parkinson na família de Laura porém isso não era motivo de para se preocupar já que **apenas 10 a 15% dos casos tem influência genética**. A vida de Laura se tornou uma montanha-russa de altos e baixos. Ela lutava para equilibrar sua carreira, sua saúde e suas responsabilidades como mãe. Dirigir com as crianças no carro se tornou uma tarefa assustadora, especialmente quando os sintomas da doença afetavam sua **coordenação motora**.



As coisas se complicaram ainda mais quando Laura foi convidada para dar uma palestra sobre sua carreira e sua jornada como mãe solo com Parkinson. Durante a apresentação, os sintomas da doença se manifestaram de forma evidente, e Laura teve dificuldade em controlar seus **tremores** e **movimentos involuntários**. O constrangimento da situação foi ampliado quando ela derrubou o microfone devido à **rigidez muscular**, provocando murmúrios na plateia.



O incidente na palestra se tornou viral nas redes sociais, e Laura foi alvo de uma onda de críticas e cancelamentos, especialmente por ter adotado filhos já idosa e com Parkinson. Ela se viu afastada de seus papéis na televisão e enfrentou um período de profunda introspecção e incerteza sobre o futuro de sua carreira.

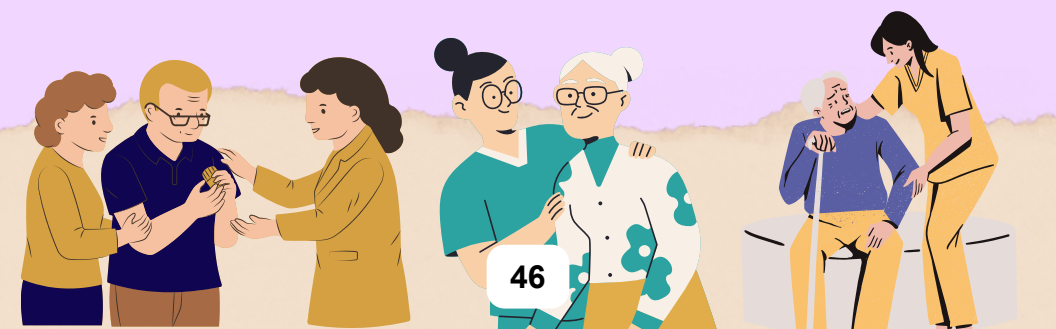


No entanto, em meio à adversidade, surgiu uma luz de esperança. Colegas de profissão, familiares e fãs de Laura se reuniram para mostrar seu apoio, criando a hashtag **#EuVivoComParkinson**. A campanha visava destacar a resiliência e a determinação das pessoas que vivem com a doença, incluindo Laura. As histórias de superação compartilhadas através da hashtag trouxeram conforto e inspiração para Laura em seus momentos mais difíceis:

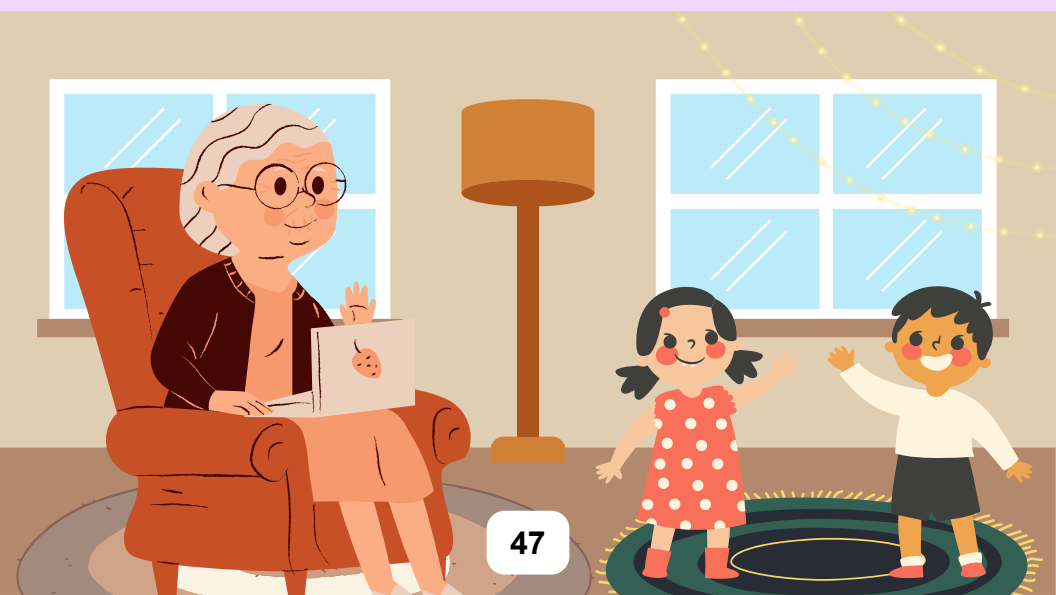


“Desde que comecei o tratamento para o Parkinson, minha vida mudou drasticamente. Antes, as **tremedeiras e a rigidez muscular** me limitavam muito, me impedindo até de realizar atividades simples do dia a dia. Agora, com a **medicação adequada** e a **fisioterapia regular**, sinto uma melhora significativa na minha qualidade de vida. Consigo fazer passeios ao ar livre, me dedicar à jardinagem e até mesmo brincar com meus netos. O tratamento não apenas aliviou meus sintomas, mas também me deu uma nova perspectiva de vida.” -Geralda, 71 anos.

“Quando comecei a enfrentar os sintomas do Parkinson, minha vida parecia estar acabando. A **lentidão nos movimentos** e a **perda de controle sobre meu próprio corpo** estavam me levando a um estado de desesperança. No entanto, após iniciar o tratamento adequado, percebi uma mudança incrível. Os **medicamentos** e a **terapia ocupacional** me proporcionaram mais autonomia e controle sobre minha condição. Agora, sou capaz de retomar minhas atividades diárias com confiança e até me envolver em novos hobbies, como pintura e música. O tratamento do Parkinson me deu uma nova chance de viver plenamente.” -Elisa, 83 anos.



Inspirada pelo apoio de sua comunidade e determinada a fazer a diferença, Laura decidiu usar seu alcance para aumentar a conscientização sobre o Parkinson. Ela não apenas se tornou uma defensora ativa da **pesquisa** e do **tratamento** da doença, mas também se envolveu profundamente em campanhas de conscientização, promovendo incansavelmente a importância do **diagnóstico precoce** e a necessidade de recursos para melhorar a **qualidade de vida dos pacientes**. Com o passar do tempo, o cancelamento inicial de Laura deu lugar à admiração e ao respeito. Sua coragem em enfrentar o Parkinson, aliada à sua dedicação incansável em defender a causa, transformou-a em uma verdadeira fonte de inspiração para muitos. Apesar dos desafios diários que enfrentava, inclusive com seus filhos adotados, Laura encontrou um propósito maior em sua jornada, deixando um legado duradouro de esperança, resiliência e aceitação na luta contra o Parkinson.



BIBLIOGRAFIA CONSULTADA

FEITOSA, Izadora Lima et al. O impacto da doença de parkinson na qualidade de vida e sua relação com a depressão. Revista Contemporânea, v. 3, n. 10, p. 16936-16940, 2023.

TEIVE, Hélio AG. Etiopatogenia da doença de Parkinson. Revista Neurociências, v. 13, n. 4, p. 201-214, 2005.

VIVIAN VALCARENGHI, Rafaela et al. The initial phase of the process of living with parkinson's disease. Revista de Enfermagem e Atenção à Saúde (REAS), v. 8, n. 1, 2019.

Capítulo 5

HELENA VOANDO COM A ANEMIA FALCIFORME

Introdução

A Anemia Falciforme é uma doença genética hereditária que acomete o sangue. Ela é caracterizada pela presença de hemácias (células vermelhas do sangue) em forma de foice, em vez da forma bicôncava normal. Essa alteração na forma das células pode levar a diversos sintomas que afetam a homeostasia. Este capítulo é direcionado a alunos do Ensino Médio. Seu objetivo é abordar a Anemia falciforme como doença genética e suas implicações fisiológicas. Nossa abordagem inicia com a história de Helena em uma viagem para a casa dos pais.

Autores: Diogo Antonio Roque Gomes e Gabryella Dayane Menezes Galvão

Co-orientador: Martin Alejandro Montes

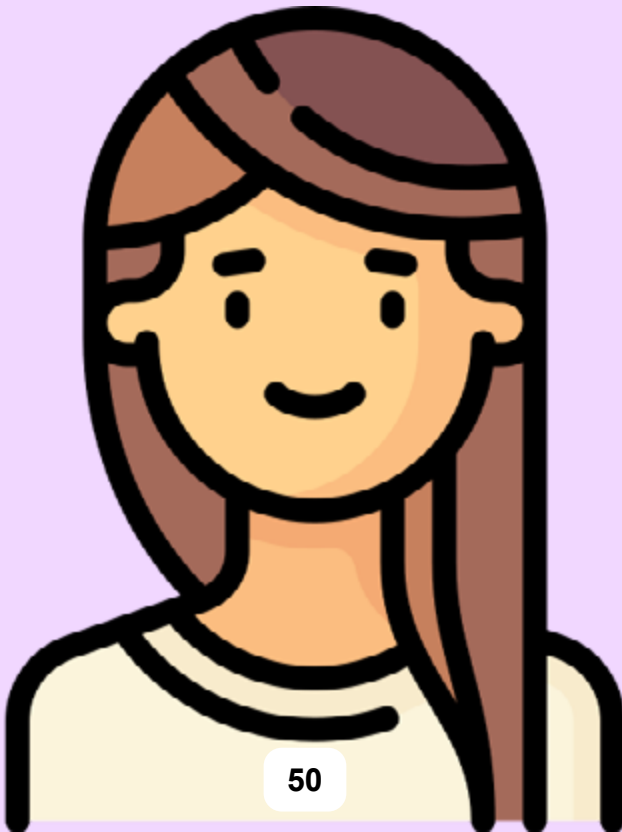
Orientadora: Marília Ribeiro Sales Cadena

Helena voando com a Anemia falciforme

Helena está viajando para a casa dos pais para passar o feriado da Páscoa no interior e está indo de avião. Helena vive muito bem, saudável e se cuida.

Antes de viajar, Helena estava muito atarefada com o fim do semestre na universidade e acabou negligenciando um pouco sua saúde.

Mas estava animada para ver seu pai e sua mãe, e matar a saudade de casa.



Antes de decolar, ela começou a sentir um mal estar, mas não se importou muito pois achou que fosse passageiro.

Helena dormiu durante uma parte do voo, mas, depois de passar 50 minutos de viagem, o mal estar se intensificou e Helena começou a sentir falta de ar e dores nas pernas.

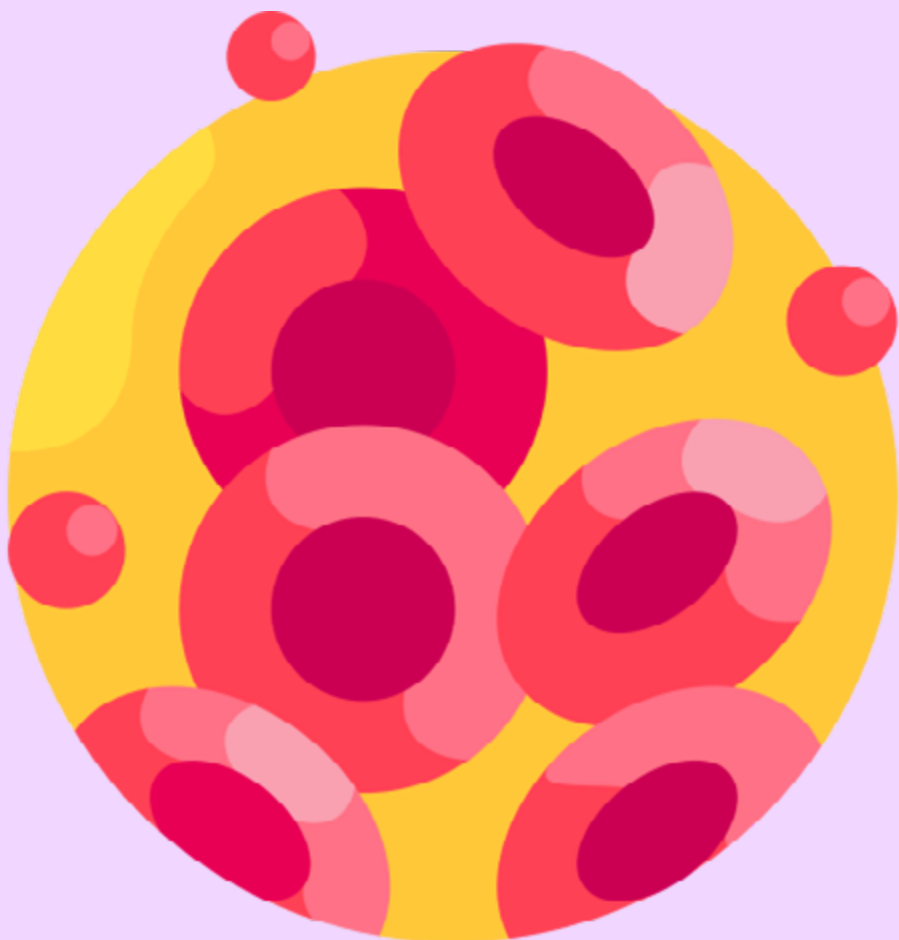
Ela lembrou que tem anemia falciforme e que precisava fazer exames antes de viajar, para saber se precisaria de suporte de oxigênio, pois, em situações de pouco oxigênio, como em um avião, o corpo de pessoas com anemia falciforme precisa de mais oxigênio para funcionar bem.

Mas por que isso acontece?

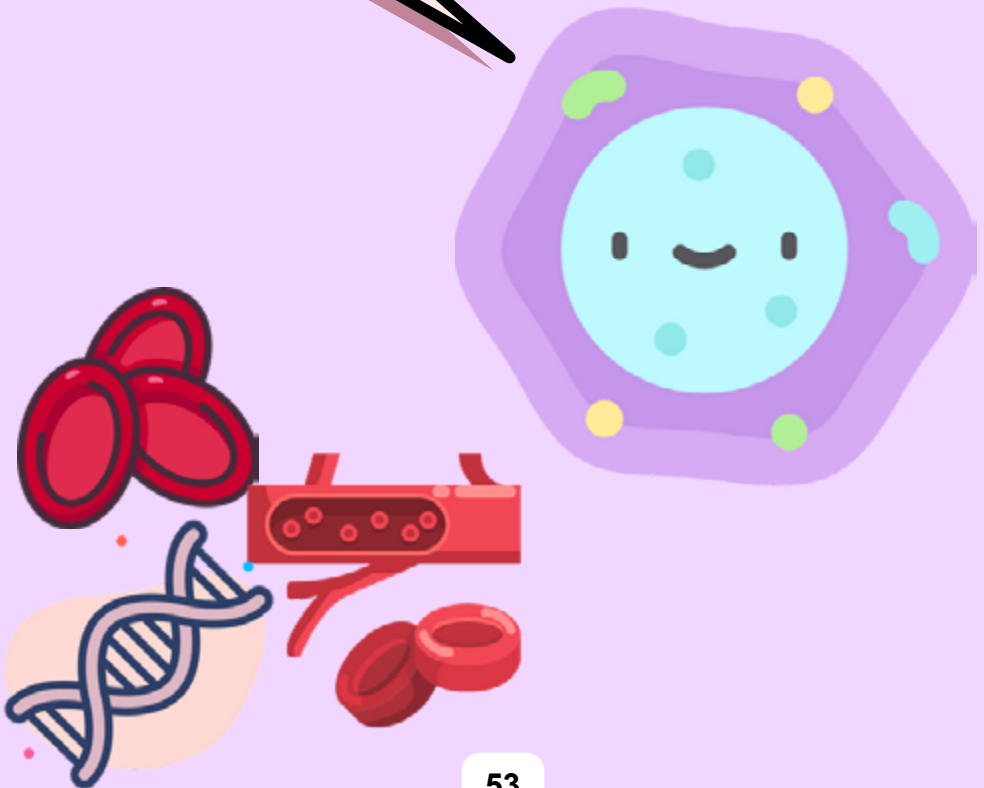
O que realmente caracteriza a anemia falciforme ?



Se nos aproximarmos mais, e entrar no corpo de Helena, iremos entender melhor o que é essa doença e o que está acontecendo com ela e, para isso, teremos a ajuda do professor Linéon Defensor.



A Anemia Falciforme é um doença genética que afeta 1 a cada 1200 bebês no Brasil. Ela caracteriza-se por causar anormalidade na morfologia dos glóbulos vermelhos do sangue (hemácias), prejudicando seu funcionamento adequado ao longo dos vasos sanguíneos.



A Anemia Falciforme é fruto de uma mutação genética. Nela, ocorre a troca de um aminoácido (glutamina por valina) na cadeia proteica, devido à uma mutação com uma troca de uma base nitrogenada no DNA... E isso gera a mudança de forma na hemácia.



Tipos de hemácias



Hemácia normal



Hemácia Falciforme

Fonte: Os autores (2024)

Hemácias são células que contêm a hemoglobina responsável pelo transporte de gases para os tecidos do corpo. No sangue, podem ser encontradas 6 milhões de hemácias por microlitro, quantidade abundante para suprir as necessidades fisiológicas dos órgãos do corpo humano.



Sou uma hemácia normal e minha função é levar o oxigênio obtido do sistema respiratório para os outros tecidos do corpo. Tenho esse formato bicôncavo devido a proteínas estruturais do meu citoesqueleto, o que me permite transitar bem dentro dos vasos sanguíneos.



Hemácias falciformizadas apresentam forma de meia lua ou foice ao invés da forma bicôncava. Essa anormalidade é causada por uma mutação no gene que codifica a hemoglobina, o que acaba prejudicando sua função de transporte de oxigênio pelo corpo.



Sou uma hemácia falciforme e tenho dificuldade em transportar oxigênio para os órgãos do corpo. Meu formato possibilita que eu me aglomere em vasos e órgãos com outras hemácias iguais a mim. Tenho um tempo de vida curto e posso causar problemas aos tecidos que precisam de oxigenação.



VAMOS CONHECER OS SINTOMAS DA ANEMIA FALCIFORME

1- Dor crônica: A falta de suprimento sanguíneo pode prejudicar o funcionamento normal dos órgãos, causando dores intensas ao indivíduo

2- Fadiga: A baixa quantidade de oxigênio recebido pelas células do corpo interfere no metabolismo celular

3- Complicações teciduais: A obstrução dos vasos sanguíneos causa déficit no suprimento do tecido ósseo, pulmonar e cardíaco, causando complicações graves e até mesmo acidentes vasculares cerebrais

4- Deficiência Imunológica: O sistema de defesa torna-se ineficiente e o indivíduo se torna mais passível a infecções

5- Síndrome mão- pé: Hemácias falciformizadas podem acumular-se nos vasos das mãos e dos pés, causando inchaço e vermelhidão

6- Sequestro de sangue no Baço: O baço pode reter o suprimento sanguíneo, inchando e indisponibilizando para outros órgãos do corpo



O principal problema causado pela Anemia Falciforme é a obstrução dos vasos sanguíneos e, conseqüentemente, a má distribuição de sangue e oxigenação dos órgãos. A partir disso, diversos outros problemas são desencadeados e prejudicam a homeostasia do organismo.

Para saber mais:

Homeostasia é a capacidade do organismo de manter um equilíbrio interno, mesmo diante de alterações significativas no ambiente externo

A pressão do ar é mais baixa dentro do avião quando ele está voando, o que significa que o oxigênio está menos concentrado quando ele está lá em cima. Se essa doença provoca pouca distribuição de oxigênio pelo sangue, imagine em um local que tem pouco oxigênio no ar.



Para pessoas com anemia falciforme, como Helena, isso pode causar uma falta ainda maior de oxigênio no sangue, o que pode levar a crises de dor intensa, chamadas de crises falciformes, ou até mesmo complicações mais graves.





Assim, Helena deveria ter tomado precauções extras ao voar. Por exemplo, fazer um exame de rotina antes, e informar a companhia aérea que pode precisar de oxigênio suplementar.

Por sorte, no voo de Helena, havia cilindro de oxigênio para casos como este. Helena informou à comissária de bordo, que levou o cilindro para que ela ficasse bem durante o restante do voo.

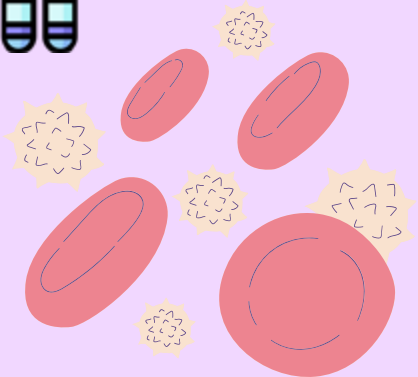


Você sabia?

A anemia Falciforme possui uma alta ocorrência no continente africano devido a essa doença ter sido fruto de uma mutação ocorrida neste continente. Isso confere algumas vantagens evolutivas, pois pessoas com a mutação são resistentes à Malária, pois o protozoário causador desta doença tem dificuldade em infectar hemácias falciformizadas.



Vamos lembrar que cada pessoa tem uma cópia do gene da hemoglobina da mãe e outro do pai. Nas pessoas que têm somente um desses dois genes com a mutação para a anemia Falciforme há uma vantagem, por ter uma anemia muito fraca e ser resistente à malária.



BIBLIOGRAFIA CONSULTADA

COSTA, Fernando Ferreira; CONRAN, Nicola; FERTRIN, Kleber Yotsumoto. Anemia falciforme. **Zago MA, Pasquini R, Falcão RP. Hematologia: fundamentos e prática. Rio de Janeiro: Atheneu, 2001.**

DI NUZZO, Dayana VP; FONSECA, Silvana F. Anemia falciforme e infecções. **Jornal de Pediatria**, v. 80, p. 347-354, 2004.

PIERCE, Benjamin A. **Genética: um enfoque conceitual. 5ª edição. 2016.**

SANTOS, Djalma. Mutaç o Gen tica. [Online]. 15 de abril de 2011. Dispon vel em: <https://djalmasantos.wordpress.com/2011/04/15/mutacao-genica/>. Acesso em: 06 de mar o de 2024

SANTOS, Maria de F tima Severina dos. **Produ o de uma hist ria em quadrinhos para o ensino m dio sobre os mecanismos de determina o do sexo. 2022. Trabalho de Conclus o de Curso.**

SILVERTHORN, Dee Unglaub. **Fisiologia humana: uma abordagem integrada. Artmed editora, 2017.**

Capítulo 6

SOFIA, O GLICOSÍMETRO E O DIABETES

Introdução

O diabetes é uma doença crônica que afeta a maneira como o corpo processa a glicose (açúcar no sangue importante para suprir os níveis de energia nas células). Existem dois tipos principais de diabetes: tipo 1, onde o corpo não produz insulina suficiente para controlar os níveis sanguíneos de glicose, e tipo 2, onde o corpo não consegue usar a insulina de forma eficaz. O controle adequado do diabetes é essencial para prevenir complicações graves, como doenças cardíacas, danos nos nervos e problemas renais. Esse controle geralmente envolve uma combinação de medicamentos, alimentação saudável, exercícios físicos e monitoramento regular dos níveis de glicose no sangue.

Autores: Alesson Victor Lins dos Santos, Emilyly Vitoria Leonardo da Silva, Maria Eduarda Virginio da Silva Carmo, Vitor Manoel Marques Ribeiro, Maria Júlia da Fonte Monteiro e Lucas Barbosa de Lima

Colaboradora: Flaviane Maria Florêncio Monteiro Silva

Orientadora: Marilia Ribeiro Sales Cadena



SOFIA, O GLICOSÍMETRO E O Diabetes

Era uma vez a Escola do Vale Verde, onde os alunos eram curiosos e ansiosos por aprender. Na turma do quinto ano, havia uma aluna chamada Sofia, uma menina brilhante com uma paixão especial pela ciência. Sofia tinha diabetes tipo 1 herdada geneticamente pela família do seu pai, uma condição que exigia atenção especial à sua glicemia e o uso de insulina. Isso porque, essa doença é caracterizada pelo baixa eficiência de produção do pâncreas em sintetizar o hormônio conhecido como insulina. Conseqüentemente, provocando um desarmonia na quantidade de açúcares no sangue.

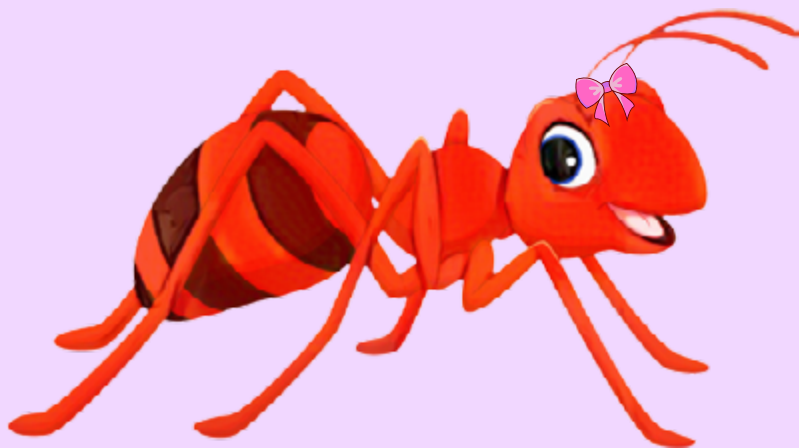


Um dia, a professora de ciências, a Sra. Clara Silva, planejou uma aula prática de Fisiologia Humana. Ela explicou como o corpo humano funcionava e a importância de manter os níveis de glicose no sangue equilibrados. Para tornar a aula mais interessante, a Sra. Clara propôs uma prática que consistia em medir a glicemia de alguns alunos voluntários como parte da atividade utilizando o medidor de glicose da aluna Sofia, com o consentimento de sua família.

Fisiologia Humana - Diabetes



Sofia ficou um pouco nervosa, pois sabia que sua glicemia poderia variar mais do que a dos outros devido à sua condição. Entretanto, ela estava determinada a participar junto com seus colegas. Quando a professora fez a medição, o seu resultado mostrou que a glicose de Sofia estava na faixa de 140 mg/dl após fazer uma refeição. Sofia então respirou aliviada ao ver que sua glicemia estava dentro da faixa normal naquele momento para uma criança que tem diabetes tipo 1, pois tinha tomado café da manhã. Após medir a glicemia de todos os alunos que se voluntariaram a professora concluiu a aula passando uma atividade para a próxima aula. Os alunos tinham que procurar se informar dentro da sua família os casos de diabetes e escrever uma redação sobre como é a vida dessas pessoas.



No entanto, algo estranho aconteceu quando Sofia chegou em casa. O medidor de glicose desapareceu misteriosamente de sua bolsa. Nervosa por perder um equipamento caro, rapidamente avisou a sua mãe que ligou para a secretária da escola. Todos ficaram perplexos na gestão, e a Sra. Clara decidiu começar a investigação para solucionar o problema. Naquela noite, Sofia dormiu com a consciência pesada, pois ela sabia o quão importante era monitorar sua glicemia regularmente.

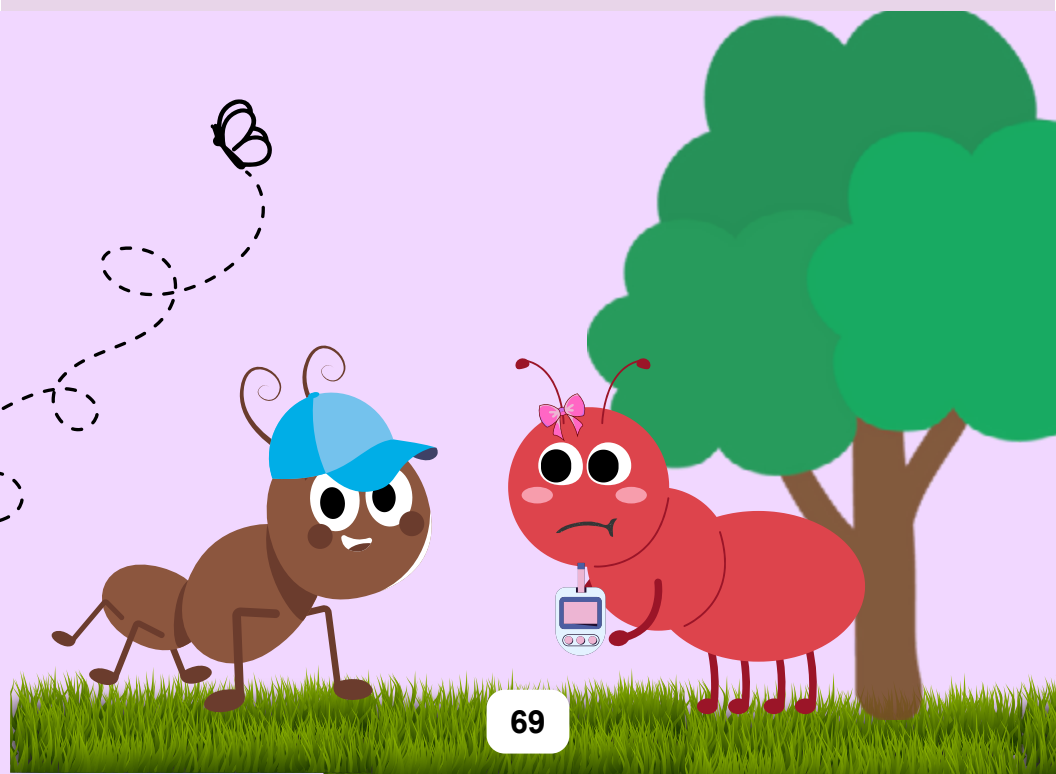


Posteriormente, enquanto Sofia estava em sua sala de aula pensativa durante todo intervalo escolar, ela escuta um barulho familiar. O seu medidor de glicemia era programado para avisar ao seu usuário com um alarme típico os horários importantes para averiguar seu índice de açúcar no sangue.

Com cautela, Sofia se aproximou e descobriu que o seu medidor estava na bolsa do seu colega de sala Jorge. Surpresa, Sofia foi perguntar o que estava acontecendo e porque seu medidor desaparecido estava com Jorge. Seu colega confessou que levou o medidor para sua casa. Pois, depois da aula de biologia temeu que sua mãe poderia estar com diabetes.



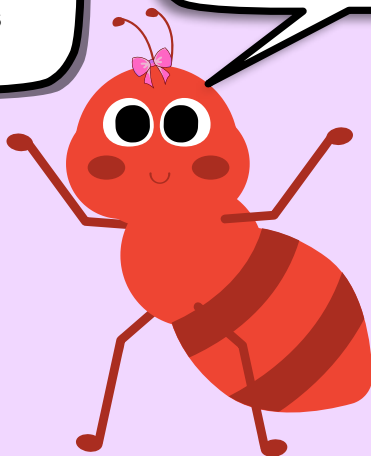
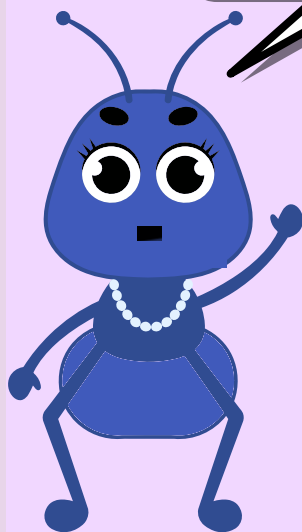
Curioso em saber e ciente de que não tinha condições de ter acesso a um equipamento caro como esse, o colega ousou pegar da bolsa de Sofia sem pedir permissão. Mas o mesmo devolveria após determinar a glicemia de sua mãe. Jorge explicou a Sofia que fez o teste com a sua mãe e descobriu que o índice glicêmico dela (180 mg/dL) estava bem superior a taxa normal, 100 mg/dL em jejum, ou seja provavelmente ela desenvolveu diabetes do tipo 2 por causa dos seus maus hábitos de alimentação e sedentarismo. Foi uma surpresa para a mãe de Jorge, mas também um alerta para que ela fosse ao médico e procurasse cuidar melhor da sua saúde. Até então, a mãe de Jorge era a única da sua família que desenvolveu diabetes. Jorge pede desculpas para Sofia, promete que a atitude não irá se repetir e pediu que ela não fale para a diretora.



Sofia ficou aliviada ao saber que o mistério do medidor estava resolvido, mas também explicou à seu colega que apenas uma única medição de glicose não pode confirmar ou não que a sua mãe tem diabetes também. Então, Sofia teve uma excelente ideia:

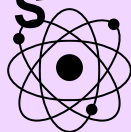
Eu amei sua iniciativa!
Além de ajudar seu colega, podemos informar a todos a escola sobre o diabetes e suas implicações.

Professora, tive uma ideia! Que tal a gente construir panfletos informativos sobre o Diabetes?



Vejamos a seguir como os panfletos ficaram!

DIABETES MELLITUS TIPO 1



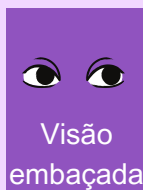
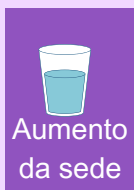
O diabetes tipo 1 é uma condição autoimune na qual o sistema imunológico ataca e destrói as células beta do pâncreas, responsáveis pela produção de insulina. Isso resulta em uma deficiência completa ou quase completa de insulina no corpo.

O diabetes tipo I ocorre em cerca de 5 a 10% do total de diabéticos.

Geralmente o diabetes tipo 1 é diagnosticado na infância ou adolescência.



Os principais sintomas:



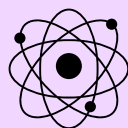
Tratamento

Os pacientes que apresentam diabetes do **Tipo 1** necessitam de administração diária de insulina para manter a glicose no sangue em valores considerados normais.

Para monitorar os níveis de glicose no sangue, é recomendável possuir em casa um dispositivo chamado **glicosímetro**.



DIABETES MELLITUS TIPO 2



O Diabetes tipo 2 pode estar relacionada com a genética, mas principalmente aos hábitos de vida não saudáveis, como: má alimentação, sedentarismo e o aumento de peso.

É nesse tipo de diabetes que o organismo não consegue usar de forma correta a insulina que ainda produz (tem resistência à insulina) ou então não fabrica o hormônio suficiente para conseguir controlar a glicemia.

Principais sintomas

Polidipsia



Aumento da sede

Polifagia



Aumento de Appetite

Poliúria



Micção excessiva

Esses sintomas são facilmente explicados pela ausência de aporte energético intracelular que ativa mecanismos de fome e pelo intenso aumento da osmolaridade sanguínea.

É mais comum em pessoas com mais de 40 anos, acima do peso, sedentárias, sem hábitos saudáveis de alimentação.

A produção de insulina pode estar comprometida, também os receptores de insulina possuem um bloqueio na sinalização celular. Assim, a célula não reconhece esse hormônio, se caracterizando como uma resistência à insulina.

O tratamento é feito com:

- Exercícios físicos
- Mudança de hábito alimentar
- Medicamentos

As complicações podem levar a:

- Danos à retina
- Alterações metabólicas
- Lentidão em cicatrização
- Problemas cardíacos
- Insuficiência renal
- Lesões e infecções nos pés

A genética no Diabetes Tipo 1

Herança:

A hereditariedade no diabetes tipo 1 é poligênica, com vários genes de pequeno efeito contribuindo para o risco que aumenta com o número de genes relacionados à doença presentes e com a história familiar da doença. Parentes de primeiro grau (pais, irmãos, filhos) de pessoas com diabetes tipo 1 têm um risco 5 a 10 vezes maior de desenvolver a doença.

É importante lembrar que fatores como dieta e estilo de vida podem modificar a expressão dos genes sem alterar a sequência de DNA através de mecanismos epigenéticos.



A genética no Diabetes Tipo 2

Herança e genética:

A hereditariedade na diabetes tipo 2 é poligênica, ou seja, vários genes de pequeno efeito contribuem para o risco que aumenta com o número de genes relacionados presentes e com a história familiar da doença. Parentes de primeiro grau (pais, irmãos, filhos) de pessoas com diabetes tipo 2 têm um risco 2 a 6 vezes maior de desenvolver a doença.

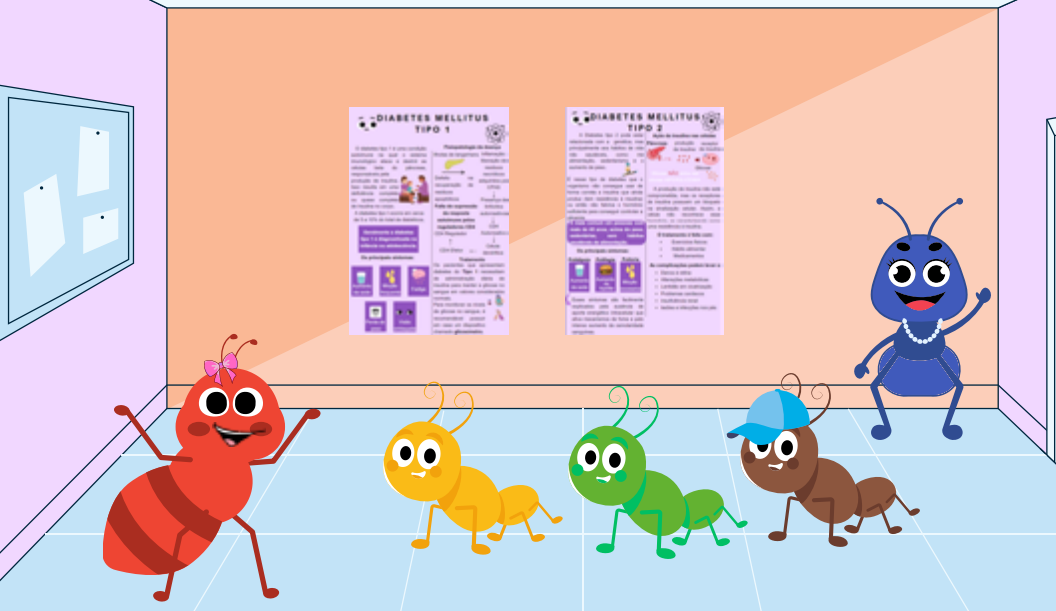
Genes Envolvidos:

Alguns genes importantes incluem:

- TCF7L2: Regula a expressão de genes envolvidos na produção de insulina e na sensibilidade à insulina.
- PPARG: Regula a ação da insulina no corpo.
- KCNJ11: Envolvido na secreção de insulina pelas células beta do pâncreas.
- WFS1: Regula a função das células beta do pâncreas.



Três dias depois, na escola, Sofia compartilhou a sua história com seus colegas, distribuiu os panfletos e explicou como é viver com diabetes tipo 1. Ela enfatizou a importância do uso de insulina e da monitorização regular da glicemia para manter a saúde. Todos ficaram impressionados com sua coragem e determinação. Os folhetos foram um sucesso na escola e desmitificaram muitas ideias equivocadas sobre os tipos de diabetes, promovendo uma maior compreensão e empatia entre os alunos. Ao final do dia, a Sra. Clara reuniu a turma para uma conversa. Ela explicou que o sumiço do medidor de glicose serviu como uma lição importante sobre a conscientização, o respeito ao material dos colegas e a importância de respeitar as necessidades médicas dos outros. Assim, entre lições de ciência e aprendizados pessoais, a turma do quinto ano da Escola Primária do Vale Verde descobriu que, com conhecimento e compreensão, qualquer desafio pode ser superado.



BIBLIOGRAFIA CONSULTADA

DIABETES, Consenso Brasileiro Sobre. Diagnóstico e Classificação do Diabetes Melito e Tratamento do Diabetes Melito do Tipo 2. Sociedade Brasileira de Diabetes (SBD), 2002.

DIABETES (Diabetes mellitus). Ministério da Saúde. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z/d/diabetes> . Acesso em: 02 fev. 2024.

LUCENA, Joana Bezerra da Silva. Diabetes mellitus tipo 1 e tipo 2. [Monografia]. São Paulo (SP): Centro Universitário das Faculdades Metropolitanas Unidas, 2007.

LYRA, Ruy et al. Prevenção do diabetes mellitus tipo 2. Arquivos Brasileiros de Endocrinologia & Metabologia, v. 50, p. 239-249, 2006.

NASCIMENTO, Lucila Castanheira et al. Diabetes mellitus tipo 1: evidências da literatura para seu manejo adequado, na perspectiva de crianças. Revista da Escola de Enfermagem da USP, v. 45, p. 764-769, 2011.

O livro “**Biologia Contextualizada: doenças e suas implicações na anatomia e na fisiologia**” tem como objetivo apresentar os assuntos de biologia de maneira contextualizada com o cotidiano. Explica de forma interdisciplinar e didática doenças e suas implicações na anatomia e fisiologia. Estão entre os tópicos abordados:

- **Doenças dominantes (Síndrome de Li-Fraumeni e Síndrome de Spooan);**
- **Alzheimer;**
- **Parkinson;**
- **Anemia falciforme;**
- **Diabetes;**
- **Fenilcetonúria.**

