



# Projeto de Extensão - Educação em Farmacogenética (UFMG)

**Nome:** Inácio Santos Vieira

**Data:** Janeiro/2026

**1. Objetivo do projeto:** Analisar artigos científicos sobre farmacogenética e farmacogenômica aplicadas à Enfermagem, identificando conceitos-chave, implicações para a prática profissional e lacunas na formação acadêmica, com o objetivo de auxiliar ações educativas e a reformulação de grupos de discussão voltados a estudantes de Enfermagem.

## 2. Lista dos artigos:

**Artigo 1:** Analysis of Nursing Education Curricula in Spain: Integration of Genetic and Genomic Concepts

**Artigo 2:** Update to the essential genomic nursing competencies and outcome indicators

**Artigo 3:** Scholarly literature on nurses and pharmacogenomics: A scoping review

**Artigo 4:** Oncology Nurses' Knowledge of Pharmacogenomics Before and After Implementation of an Education Module

**Artigo 5:** Attitudes of oncology nurses concerning pharmacogenomics

**Artigo 6:** The Relationship of Genetics, Nursing Practice, and Informatics Tools in 6-Mercaptopurine Dosing in Pediatric Oncology

**Artigo 7:** Advanced nursing practice and research contributions to precision medicine

**Artigo 8:** Pharmacogenomics and Implications for Nursing Practice

**Artigo 9:** Individual genetic and genomic variation: a new opportunity for personalized nursing interventions

**Artigo 10:** Pharmacogenomics in the nursing literature: an integrative review

**Artigo 11:** Infusion of pharmacogenetics into cancer care

**Artigo 12:** Incorporating evidence from pharmacologic and pharmacogenetic studies of atypical antipsychotic drugs into advanced psychiatric nursing practice

**Artigo 13:** Improving nursing practice with genomics

**Artigo 14:** Understanding the genetic determinants of pain and pain management

**Artigo 15:** Genetic practice, education, and research: an overview for advanced practice nurses

**Artigo 16:** Genetic discoveries and nursing implications for complex disease prevention and management

**Artigo 17:** Dihydropyrimidine dehydrogenase deficiency: a pharmacogenetic defect causing severe adverse reactions to 5-fluorouracil-based chemotherapy

### **3. Síntese dos artigos (recortes):**

#### **Artigo 1:**

A genética e a genômica são fundamentais para a saúde personalizada. Enfermeiros precisam de conhecimento nessas áreas para oferecer cuidados eficazes, incluindo aconselhamento genético.

O estudo aponta que a formação atual não prepara adequadamente o enfermeiro para interpretar testes genéticos ou aplicar conhecimentos genômicos na prática clínica, especialmente em contextos de medicina personalizada

Enfermeiros são reconhecidos como profissionais-chave na educação do paciente, explicação de testes genéticos e apoio emocional. No entanto, a falta de formação estruturada compromete esse papel educativo, inclusive na orientação sobre riscos genéticos e uso de medicamentos personalizados

O artigo reforça que a genética/genômica já impacta diretamente a prática da Enfermagem, mas a formação atual não acompanha essa evolução. Propõe, inclusive, a criação do papel de “Enfermeiro Especialista em Genética e Genômica” para liderar ações educativas e clínicas

#### **Artigo 2:**

As primeiras competências genômicas em Enfermagem foram criadas em 2005 e atualizadas em 2009. Quase 20 anos depois, a integração nos currículos e na prática ainda é inconsistente e a capacidade genômica da força de trabalho de enfermagem permanece baixa.

A genômica é apresentada como fundamental para prevenção, diagnóstico, seleção e monitoramento de tratamentos, incluindo resposta medicamentosa e eventos adversos. A atualização das competências reforça que o cuidado genômico é contínuo, acompanhando todo o ciclo de vida do paciente, e não restrito a testes isolados.

Enfermeiros são considerados capazes de identificar pacientes que podem se beneficiar de informações genômicas, inclusive relacionadas à resposta a medicamentos.

A prática clínica inclui:

- coleta e atualização do histórico familiar,
- avaliação de fatores genômicos e ambientais,
- incorporação dessas informações no plano de cuidado.

O artigo enfatiza que enfermeiros devem fornecer informações genômicas claras, atualizadas e adequadas ao nível de compreensão do paciente.

O enfermeiro aparece como mediador do conhecimento genômico, traduzindo conceitos complexos para a prática cotidiana do paciente.

O estudo evidencia uma lacuna formativa histórica na Enfermagem quanto à genômica e farmacogenética.

### **Artigo 3:**

O artigo destaca que uma parcela significativa dos medicamentos comumente utilizados na prática clínica possui recomendações farmacogenéticas, o que amplia a relevância para a Enfermagem.

Enfermeiros estão diretamente envolvidos em etapas críticas do cuidado farmacoterapêutico, como:

- administração segura de medicamentos,
- identificação precoce de eventos adversos,
- monitoramento da resposta ao tratamento.

A revisão aponta que a farmacogenética pode subsidiar decisões clínicas compartilhadas, especialmente em áreas como saúde mental, oncologia e doenças crônicas.

O estudo evidencia que muitos enfermeiros relatam baixa confiança para explicar resultados genéticos, indicando lacunas na formação acadêmica e na educação continuada.

O artigo reforça que o enfermeiro não precisa interpretar testes de forma isolada, mas deve compreender o significado clínico para orientar o cuidado.

O estudo evidencia que a Enfermagem é essencial para a implementação prática da farmacogenética, especialmente na linha de frente do cuidado. A atuação do enfermeiro é destacada como ponte entre laboratório, equipe médica e paciente.

### **Mecanismo Bioquímico (Exemplo Codeína/CYP2D6):**

- A variação de resposta ocorre porque diferenças nos genes determinam como as enzimas metabolizadoras de fármacos funcionam.
- *Cenário 1 (Metabolizador Lento):* Gene inativo ---> Sem conversão de Codeína em Morfina ---> Falha Terapêutica (Dor persiste).
- *Cenário 2 (Metabolizador Ultrarrápido):* Gene hiperativo ---> Conversão excessiva e rápida ---> Toxicidade (Risco de Overdose/Depressão Respiratória).

**Lacuna de Dados:** O estudo revisou 263 artigos e constatou que 85% eram não-empíricos (opinião/revisão) e apenas 15% traziam dados reais, evidenciando a necessidade de pesquisa prática na área.

#### **Artigo 4:**

Os profissionais de saúde têm sido prejudicados pelo conhecimento limitado sobre o assunto, o que foi identificado como a principal causa da falta de uso da farmacogenética na prática.

Os principais achados de vários estudos destacam a falta de conhecimento entre os enfermeiros oncológicos, bem como o forte desejo de aprender mais sobre essa área emergente.

O módulo de educação continuada no artigo mostrou melhorar, com dados, o conhecimento dos enfermeiros oncológicos sobre informações genômicas e farmacogenômicas.

#### **Artigo 5:**

O ponto principal que a maioria dos enfermeiros destacou foi a necessidade de ter mais aulas e treinamentos sobre o assunto.

Muitos estudos revelaram a falta de confiança entre os profissionais em seu conhecimento de genômica.

Os enfermeiros precisam descobrir novas formas de mexer com dados de saúde e aprender a colocar as informações genéticas dentro do prontuário eletrônico. Ter essa informação organizada de um jeito fácil de usar vai ajudar a transformar a pesquisa em prática real.

É obrigatório saber explicar o que é saúde de precisão e farmacogenética, porque muitos pacientes nunca ouviram falar dessas palavras.

#### **Artigo 6:**

Para crianças com câncer, o remédio 6-MP precisa de uma dose ajustada pela genética. Se a criança tiver uma variação na enzima TPMT, a dose 'padrão' pode causar efeitos tóxicos graves e risco de vida. Pacientes com dois genes inativos têm 100% de risco de sofrer supressão da medula óssea (parar de produzir sangue) se tomarem a dose normal.

Ferramentas de informática, chamadas de 'Sistemas de Apoio à Decisão Clínica', são essenciais. Elas avisam a equipe se o remédio for perigoso para a genética daquele paciente específico.

O ideal é que o resultado do teste genético entre direto no Prontuário Eletrônico. Assim, o sistema gera um alerta automático na tela se alguém tentar prescrever o remédio errado.

Os enfermeiros precisam entender a ligação entre genética e a resposta ao remédio. Eles são responsáveis por educar a família e vigiar sinais de perigo (toxicidade).

## Artigo 7:

O artigo define a iniciativa de **Medicina de Precisão** (lançada nos EUA em 2015), que visa descobrir "o tratamento certo, para o paciente certo, na hora certa".

A medicina de precisão amplia o papel do enfermeiro na **avaliação de risco**, na escolha terapêutica e no acompanhamento clínico.

### Barreiras de implementação:

- Lacunas na formação em genômica e farmacogenética nos cursos de Enfermagem.
- Pouca valorização institucional da Enfermagem como líder em medicina de precisão.
- Falta de integração entre pesquisa, prática clínica e políticas de saúde.
- Desigualdade de acesso às tecnologias de precisão.

**O Papel dos Dados (Big Data):** O artigo enfatiza que o sistema de saúde está despreparado para lidar com informações em larga escala (*large-scale information*). Enfermeiros devem liderar a "ciência de big data", garantindo que dados genômicos sejam integrados aos Prontuários Eletrônicos.

**Dados Estruturados para Rastreamento (Aplicações Nível 1):** O artigo fornece uma tabela de condições onde a aplicação clínica já é validada e os enfermeiros devem atuar no rastreamento:

- *Hipercolesterolemia Familiar*: Variáveis **LDLR, APOB, PCSK9** (Risco cardíaco precoce).
- *Síndrome de Lynch*: Variáveis **MLH1, MSH2** (Risco de câncer colorretal).
- *Câncer de Mama/Ovário*: Variáveis **BRCA1, BRCA2**.

## Artigo 8:

O enfermeiro está na posição ideal para garantir que as reações adversas (efeitos colaterais graves) sejam evitadas e que as doses sejam otimizadas.

O enfermeiro de hoje e do futuro não precisará apenas ler a bula do remédio, mas também revisar o perfil genético do paciente antes de prescrever ou administrar a medicação.

Não haverá prescrições de medicamentos na base da “tentativa e erro”. As drogas serão escolhidas com base no genótipo (DNA) específico do paciente.

A psiquiatria é a segunda maior área com indicações genéticas. Enfermeiros precisam educar pacientes sobre os riscos de toxicidade de antidepressivos dependendo se o metabolismo deles é lento ou ultrarrápido.

## **Artigo 9:**

Existem muitas intervenções de enfermagem que seriam mais eficazes se não fossem administradas com uma abordagem de 'tamanho único', mas sim personalizadas individualmente para o perfil genético/genômico do paciente.

Intervenções que são eficazes para a maioria dos indivíduos podem ser ineficazes ou prejudiciais em um subgrupo de indivíduos com variações genéticas específicas. Se a intervenção for incorporada ao cuidado de todos os pacientes, futuros pacientes geneticamente vulneráveis serão expostos a danos.

Até o momento, os enfermeiros ainda não maximizaram o uso de informações genéticas/genômicas no planejamento e na prestação de cuidados [...] Há uma falta de pesquisas examinando a relação entre variações genéticas individuais e os resultados das intervenções de enfermagem.

A genética controla a serotonina, que afeta o humor e também o intestino. Saber o gene do paciente ajuda a entender por que alguns têm diarreia por estresse e outros não, mudando o jeito de cuidar.

## **Artigo 10:**

Este estudo consiste em uma Revisão Integrativa que analisou 47 publicações científicas da área. O objetivo não foi estudar pacientes diretamente, mas sim realizar um diagnóstico de como a Enfermagem tem produzido conhecimento sobre farmacogenômica, identificando lacunas que impedem a evolução da profissão.

A farmacogenética permite compreender por que pacientes respondem de forma distinta a um mesmo medicamento.

Os artigos consistiam principalmente em revisões narrativas, com discussões restritas sobre as implicações reais para a prática de enfermagem, educação ou pesquisa.

Consequentemente, fornecem um direcionamento limitado tanto para o avanço da prática clínica quanto para a investigação científica. Esta revisão serve como um apelo à ação para publicações mais sistemáticas e empíricas que abordem a farmacogenômica.

Para traduzir efetivamente a farmacogenômica na prática clínica, os enfermeiros devem ser competentes na obtenção de um histórico familiar, na identificação de pacientes que se beneficiariam de testes e na interpretação dos resultados dos testes para orientar a gestão medicamentosa. A educação é a pedra angular para alcançar essa competência.

## **Artigo 11:**

A resposta aos quimioterápicos varia significativamente entre pacientes devido a diferenças genéticas.

Polimorfismos genéticos podem aumentar o risco de toxicidade grave, mesmo com doses padronizadas.

A farmacogenética permite antecipar riscos e individualizar o tratamento oncológico.

Pacientes oncológicos frequentemente têm dificuldade em compreender:

- por que certos medicamentos causam efeitos mais intensos,
- por que doses precisam ser ajustadas.

O artigo destaca o papel do enfermeiro como educador e tradutor do conhecimento genético, promovendo adesão e segurança.

## **Artigo 12:**

Os antipsicóticos atípicos agem não atingem um alvo só, eles interagem com vários receptores cerebrais ao mesmo tempo (dopamina, serotonina, histamina). É por isso que cada paciente reage de um jeito tão diferente.

A enzima CYP2D6 no fígado, responsável por limpar o remédio do sangue, varia muito geneticamente. Pacientes que são “metabolizadores pobres” (genética lenta) acumulam o remédio no sangue. Isso aumenta o risco de toxicidade e reações adversas graves, mesmo com doses normais.

O ganho de peso é um efeito colateral perturbador, especialmente com Olanzapina e Clozapina. O enfermeiro deve explicar para a família que isso pode ser ligado à genética dos receptores de obesidade, e não apenas à dieta. Essa explicação alivia a culpa do paciente e ajuda a planejar o controle de peso desde o primeiro dia.

Não basta perguntar 'como você está?'. O enfermeiro deve usar ferramentas objetivas, como a Escala de Efeitos Colaterais de Glasgow (GASS) ou a Escala Breve de Avaliação Psiquiátrica (BPRS), para medir com dados se o tratamento está funcionando ou se os efeitos colaterais estão insuportáveis.

### **Artigo 13:**

A genômica é uma ciência central para a enfermagem porque, essencialmente, todos os distúrbios e condições têm um componente genético ou genômico. No futuro, os cuidados de saúde de cada pessoa incluirão cada vez mais informações genômicas.

Um homem de 40 anos foi internado com comportamento psicótico súbito após tomar xarope para tosse. O enfermeiro sugeriu uma explicação: uma falha na enzima CYP2D6. Como ele era um 'metabolizador fraco', o dextrometorfano (do xarope) não foi processado, atingiu níveis tóxicos e causou a psicose. Não era esquizofrenia, era farmacogenética.

As avaliações de enfermagem focadas em genômica devem incluir a obtenção de um histórico familiar e a construção de um heredograma (pedigree) que inclua pelo menos três gerações de ancestrais e suas informações de saúde.

O painel de consenso concordou que a genômica é aplicável à prática de todos os enfermeiros, independentemente da preparação acadêmica ou especialidade, porque o público esperará cada vez mais que os enfermeiros usem essas informações.

### **Artigo 14:**

A variabilidade genética explica por que pacientes apresentam respostas muito diferentes à dor e aos analgésicos.

A farmacogenética é apresentada como ferramenta essencial para individualizar o manejo da dor.

A farmacogenética auxilia na escolha do analgésico mais adequado e na definição da dose.

A educação baseada em farmacogenética melhora adesão e confiança no tratamento.

### **Artigo 15:**

O histórico familiar serve como o primeiro rastreio genético. Apenas com o histórico, decisões sobre classificação de risco, aumento da vigilância ou encaminhamento para um especialista podem ser tomadas. Em doenças crônicas complexas, quando o teste genético não está disponível, a história familiar sozinha pode ser usada para estratificar o risco.

Reações adversas a medicamentos são uma das principais causas de hospitalização e morte. Estima-se que 20% a 95% da variabilidade na resposta aos medicamentos possa ser atribuída à genética.

A farmacogenômica oferece a promessa de abandonar a prática de prescrição 'tamanho único' (one size fits all). O objetivo é saber, antes de o paciente tomar o remédio, se aquela droga será terapêutica ou se terá efeitos adversos graves.



### **Artigo 16:**

Doenças complexas não são causadas por um único gene, mas por múltiplas variações genéticas associadas a fatores ambientais.

A resposta medicamentosa em doenças crônicas é multifatorial, exigindo a análise combinada de vários genes para prever a eficácia do tratamento (ex: hipertensão).

O artigo propõe a transição do modelo tradicional de "tratamento universal" para uma abordagem "personalizada", desenhada de acordo com os processos moleculares do paciente.

A identificação de subcategorias genéticas dentro de doenças comuns permitirá que enfermeiros direcionem intervenções preventivas específicas para quem realmente tem risco.

### **Artigo 17:**

A farmacogenética explica variações individuais na toxicidade dos quimioterápicos.

Pacientes com deficiência de DPD apresentam maior risco de:

- mielossupressão grave,
- mucosite severa,
- diarreia intensa,
- neurotoxicidade,
- Óbito

A identificação prévia da deficiência de DPD permitiria prevenção de toxicidade grave por ajuste de dose ou escolha terapêutica alternativa.

Pacientes e familiares frequentemente não compreendem por que um tratamento "padrão" pode causar efeitos devastadores.

O enfermeiro tem papel central em:

- explicar riscos de toxicidade,
- orientar sinais precoces de eventos adversos,
- promover busca precoce por atendimento.

## **4. Referências Bibliográficas:**

- **Vázquez-Calatayud, M., et al.** Analysis of Nursing Education Curricula in Spain: Integration of Genetic and Genomic Concepts.
- **Calzone, K. A., et al.** Update to the essential genomic nursing competencies and outcome indicators.
- **Mitz, A., et al.** Scholarly literature on nurses and pharmacogenomics: A scoping review.
- **Underhill, M., et al.** Oncology Nurses' Knowledge of Pharmacogenomics Before and After Implementation of an Education Module.
- **Roederer, M. W., et al.** Attitudes of oncology nurses concerning pharmacogenomics.
- **Sesta, M., et al.** The Relationship of Genetics, Nursing Practice, and Informatics Tools in 6-Mercaptopurine Dosing in Pediatric Oncology.
- **Webb, J. A., et al.** Advanced nursing practice and research contributions to precision medicine.
- **Badzek, L., et al.** Pharmacogenomics and Implications for Nursing Practice.
- **Munro, C. L.** Individual genetic and genomic variation: a new opportunity for personalized nursing interventions.
- **Dhamoon, A., et al.** Pharmacogenomics in the nursing literature: an integrative review.
- **Deininger, K. M., et al.** Infusion of pharmacogenetics into cancer care.
- **Davies, M. A., Conley, Y., & Puskar, K.** Incorporating evidence from pharmacologic and pharmacogenetic studies of atypical antipsychotic drugs into advanced psychiatric nursing practice.
- **Pestka, E. L., et al.** Improving nursing practice with genomics.
- **Lötsch, J., et al.** Understanding the genetic determinants of pain and pain management.
- **Beery, T. A., & Hern, M. J.** Genetic practice, education, and research: an overview for advanced practice nurses.
- **Scanlon, C., et al.** Genetic discoveries and nursing implications for complex disease prevention and management.
- **Ezzeldin, H., & Diasio, R.** Dihydropyrimidine dehydrogenase deficiency: a pharmacogenetic defect causing severe adverse reactions to 5-fluorouracil-based chemotherapy.

