

Medicina de precisão

DONA CIÊNCIA



gibi

53



apresenta:

DONA CIÊNCIA

Medicina de precisão

Idealizadora: Monica L. Andersen

Autores do texto: Mariana Moyses-Oliveira, Anna Kloster,
Mayara Paschalidis, Pedro Guerreiro

Ilustração e diagramação: Mônica Oka

Revisão: Maria Isabel Melaragno e Allan Saj Porcacchia

Olá! Eu sou
a Dona Ciência e tenho
várias histórias interessantes para
contar a vocês! Em cada gibi vou
mostrar como a sociedade é benefi-
ciada com as descobertas feitas
pelos cientistas!



Neste gibi, vou contar um pouco sobre a

MEDICINA DE PRECISÃO,

uma medicina personalizada que proporciona grandes
avanços à área de saúde e à qualidade de vida das pessoas.

A MEDICINA DE PRECISÃO

é uma abordagem de acompanhamento ou tratamento personalizado ao paciente, com base, principalmente, no seu perfil genético e metabólico.

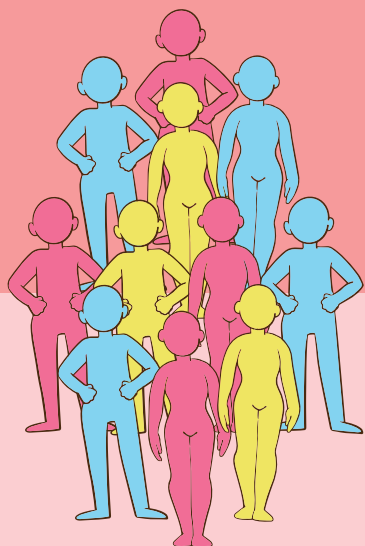


Para compreender o que é medicina de precisão, precisamos entender quais são os princípios da medicina convencional.

Tradicionalmente, a medicina utiliza uma **abordagem reativa**, isto é, trata as doenças após elas já terem causado sintomas no paciente. Além disso, a medicina convencional é baseada em tratamentos generalizados e padronizados, que têm sua eficácia testada em escala populacional e que funcionam para a maioria das pessoas em um grupo grande de indivíduos.

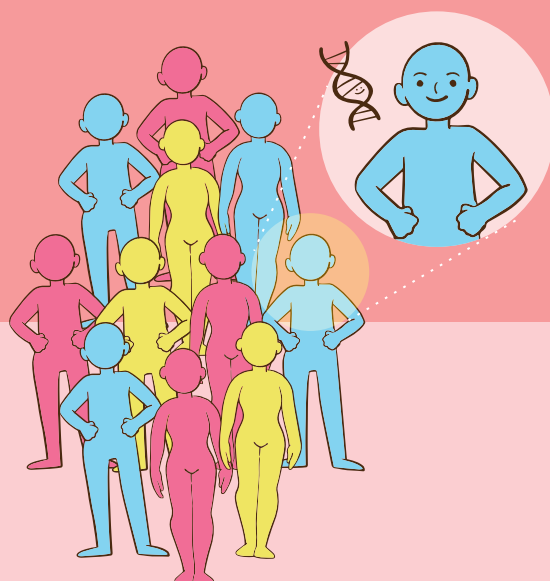


Por outro lado, a medicina de precisão, com base em uma **abordagem individualizada**, é voltada para a prevenção de doenças e para a aplicação de terapias mais eficientes levando em consideração o perfil específico e as particularidades do organismo de um determinado indivíduo. Essa nova modalidade da medicina tende a proporcionar maior qualidade de vida aos pacientes, pois evita tratamentos mais longos e debilitantes. A medicina de precisão possibilita menores gastos públicos e privados com a saúde, já que é muito mais fácil e barato prevenir doenças do que tratá-las depois que os sintomas já apareceram.



MEDICINA CONVENCIONAL:

- Baseada em escala populacional;
- Reativa;
- Estratégia baseada em um mesmo protocolo de tratamento para todas as pessoas.



MEDICINA DE PRECISÃO:

- Baseada em escala individual;
- Preventiva e preditiva;
- Estratégia personalizada para cada paciente.

A medicina de precisão pode ser aplicada em diversas áreas e para finalidades diferentes. Aqui, vamos explicar as **3 principais** delas:

**PREDIÇÃO DE RISCOS
DE DOENÇAS.
FARMACOGENÉTICA
E AUTOTRANSPLANTES.**



PREDIÇÃO DE RISCOS DE DOENÇAS:

A medicina de precisão leva em conta as variantes presentes no DNA de cada indivíduo para prever se essa pessoa possui um risco genético maior de desenvolver certos problemas de saúde, como doenças cardiovasculares, câncer, doenças psiquiátricas, entre outros. Atualmente, muitas pesquisas dessa área estão focadas na descoberta de novas variantes genéticas (ou seja, "mutações") que estejam associadas com doenças e na avaliação das consequências dessas variantes para a saúde dos indivíduos.



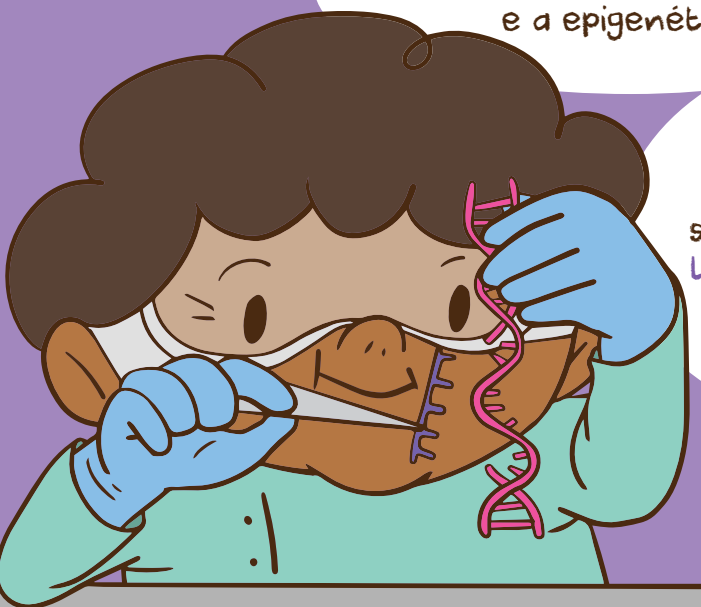
Os **biomarcadores genéticos** têm um importante papel na predição de doenças e tratamentos personalizados!

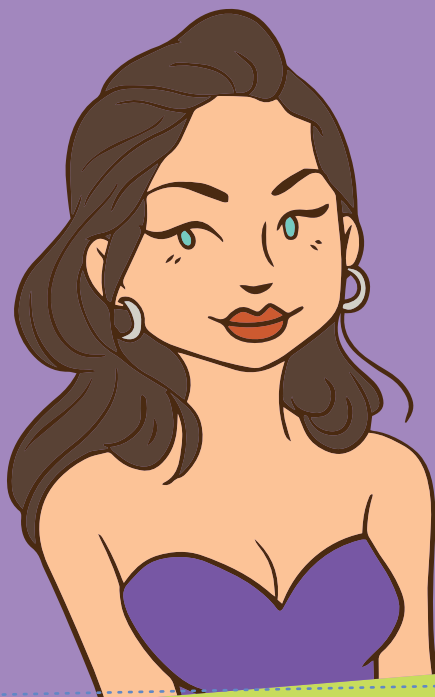
Tratam-se de alterações no genoma que sinalizam a ocorrência ou a maior chance de ocorrência de processos relacionados a doenças. Os biomarcadores genéticos podem ser variações na sequência de DNA ou modificações epigenéticas, que alteram a expressão, a regulação ou o funcionamento dos genes.

Por meio deles, é possível prever o risco de um indivíduo desenvolver doenças no futuro ou como um paciente poderá responder a um determinado tratamento. A predição dos riscos genéticos de se desenvolver doenças é muito útil para que as pessoas obtenham um diagnóstico precoce e preciso, possibilitando, em alguns casos, a prevenção da enfermidade ou a escolha de um tratamento mais assertivo e com menos efeitos indesejados.

Quer aprender mais sobre o DNA (ácido desoxirribonucleico) e a epigenética?

Leia a Edição 12 e a Edição 50 do Gibi Dona Ciência, que são sobre a **Distrofia Muscular de Duchenne** e sobre **Engenharia Genética**, respectivamente.





VOCÊ SABIA?

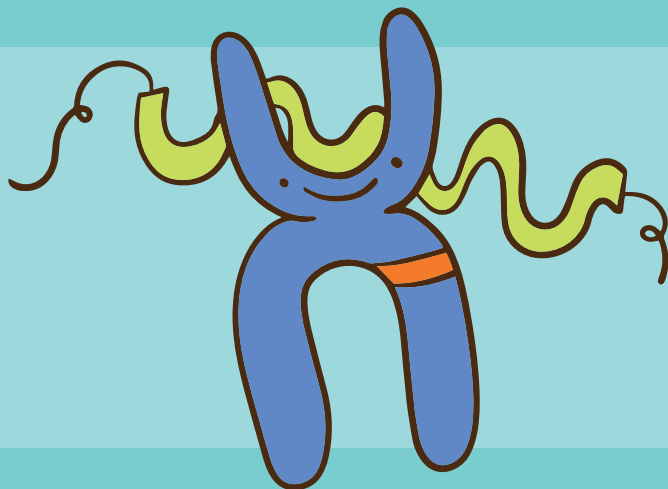
Você conhece a atriz **Angelina Jolie**? Sabia que a medicina de precisão teve muita importância na vida dela?

Primeiramente, vamos entender mais sobre o gene **BRCA1**, que tem papel central nesta história!

Ele codifica uma proteína cuja função é garantir que o DNA seja replicado de maneira correta e sem erros, evitando o surgimento de células danificadas, como as células tumorais. Ou seja, BRCA1 é um gene supressor tumoral.



Variantes genéticas hereditárias (transmitidas geneticamente entre gerações) desse gene aumentam as chances do desenvolvimento do câncer de mama e/ou câncer de ovário dentro de uma família. Funcionam, portanto, como biomarcadores genéticos.

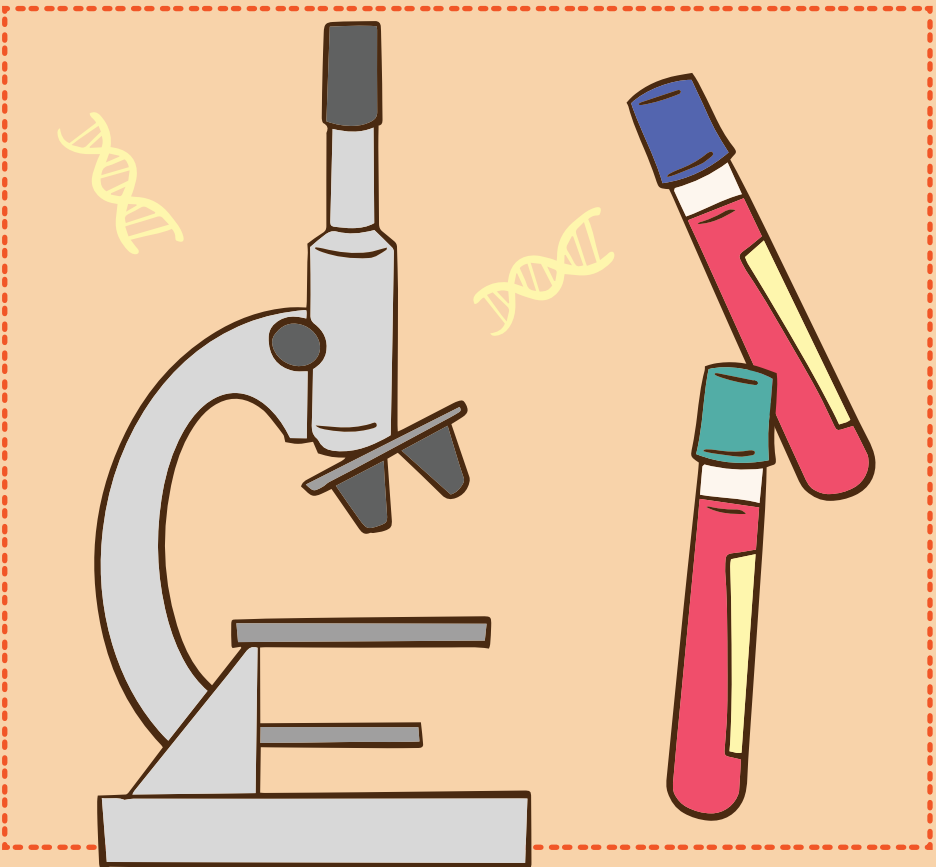


Como Angelina tem histórico de câncer em sua família – sua mãe, por exemplo, teve câncer de ovário – ela optou por realizar um mapeamento genético, que mostrou que uma cópia do seu gene BRCA1 contém a variante que aumenta o risco para câncer. Portanto, de forma preventiva, a atriz decidiu realizar cirurgias de retirada de alguns tecidos para evitar o desenvolvimento de câncer (para saber mais sobre o câncer, Leia a [edição 51 sobre câncer](#)).



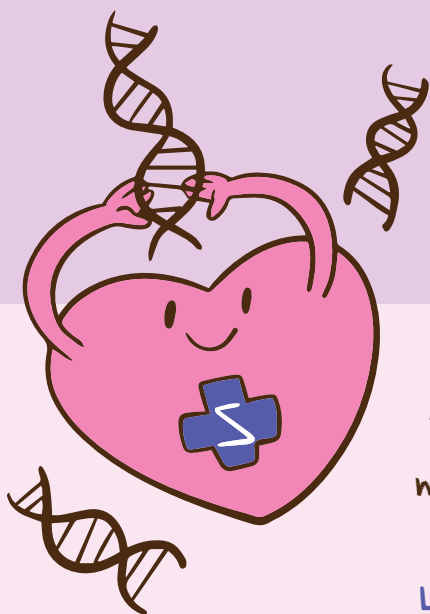
FARMACOGENÉTICA

A Farmacogenética é a área que estuda como as características genéticas de cada pessoa podem influenciar na resposta de seu organismo a um determinado tratamento medicamentoso, como a eficácia e a duração do efeito de um medicamento, ou até mesmo seus possíveis efeitos adversos. Dessa forma, o objetivo da farmacogenética é possibilitar a oferta de tratamentos personalizados de acordo com as características genéticas de cada indivíduo, de forma a minimizar efeitos colaterais e potencializar o efeito terapêutico.





Um exemplo muito importante da aplicação da farmacogenética no dia a dia é o tratamento de indivíduos HIV positivos. Um dos medicamentos utilizados no tratamento anti-HIV, o abacavir, está associado a reações de hipersensibilidade em pessoas que têm uma variante específica no gene HLA-B (Antígeno Leucocitário Humano B). Assim, a identificação dos indivíduos que têm essa variante genética permite que se minimize o risco de reações adversas graves, a partir da prescrição de um tratamento personalizado. A aplicação da farmacogenética é uma questão tão importante que o Sistema Único de Saúde (SUS) brasileiro disponibiliza um teste genético para avaliar se há ou não essa variante em pacientes antes de se recomendar o abacavir como tratamento anti-HIV.



Quer saber mais detalhes sobre a AIDS (Síndrome da Imunodeficiência Adquirida) e como seu vírus transmissor HIV (Vírus da Imunodeficiência Humana) age no nosso corpo?

Leia a Edição 46 do Gibi Dona Ciência sobre Imunodeficiências.

A GENÉTICA E A MEDICINA DE PRECISÃO?

Os recentes progressos em pesquisas na área de genética humana têm sido importantíssimos para a medicina de precisão! Após o Projeto Genoma Humano, que ocorreu de 1990 a 2003, houve um barateamento e uma maior disseminação de técnicas de genotipagem em larga escala, ou seja, técnicas que fazem a leitura de grande parte do código genético do indivíduo. A partir desses estudos, houve grandes avanços nas descobertas de biomarcadores genéticos para muitas doenças e para respostas a diversos medicamentos.

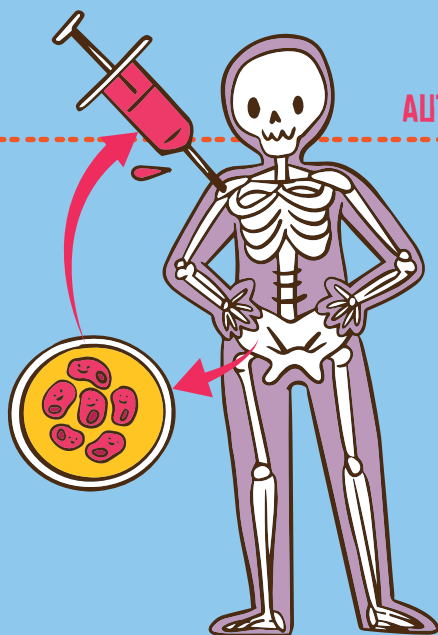
Estudar a genética humana também nos permite desenvolver novas técnicas de diagnóstico e terapias. Recentemente, a descoberta do sistema de edição genética por CRISPR e o uso de células-tronco em terapias celulares abriu uma gama de possíveis aplicações para a medicina de predição. Veremos estas aplicações a seguir.

AUTOTRASPLANTE

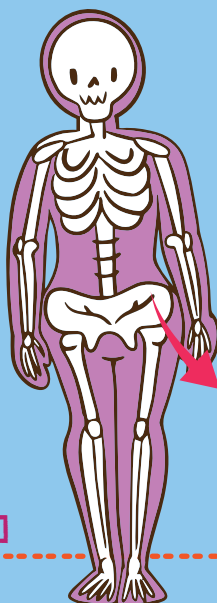
Ocorre quando tecidos, órgãos, células ou até mesmo proteínas são transportados de uma parte do corpo de uma pessoa para outra parte do corpo deste mesmo indivíduo

(para saber mais sobre transplante, acesse a Edição 46 do --
Gibi Dona Ciência sobre Imunodeficiências).

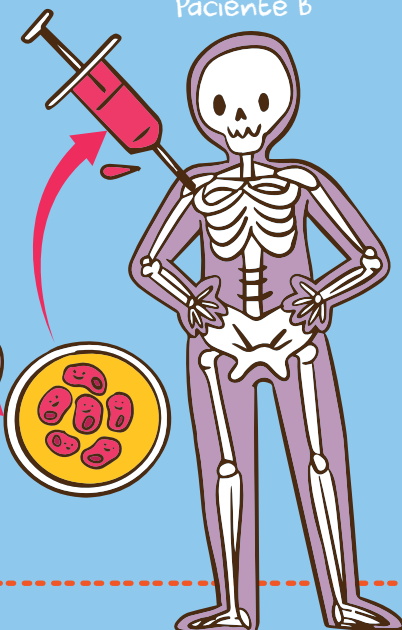
O autotransplante, quando possível, geralmente é uma alternativa interessante em relação ao transplante alogênico (ou seja, quando o tecido, órgão ou célula recebidos provêm de outro indivíduo), pois há menores riscos que o paciente tenha rejeição ao transplante.



Paciente A

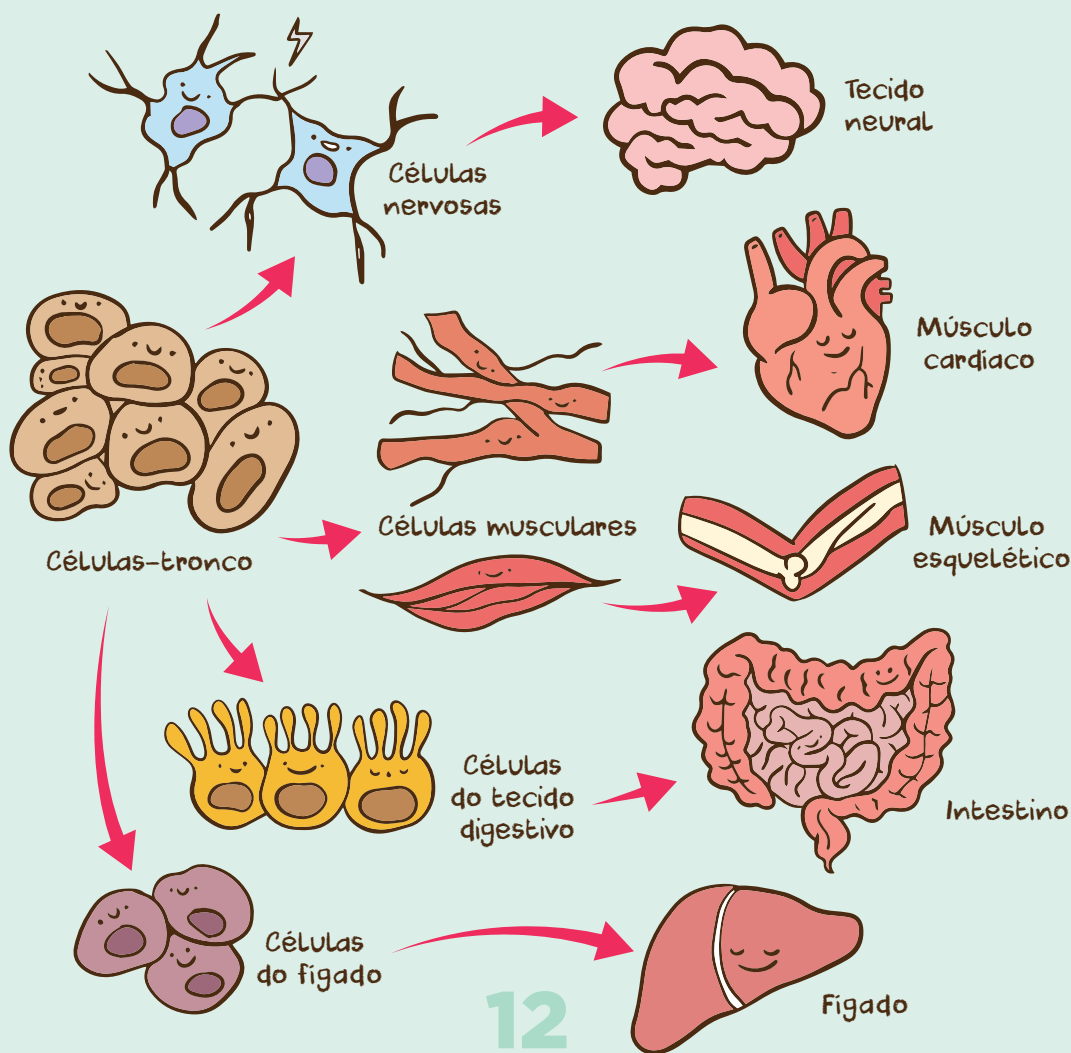


Paciente B



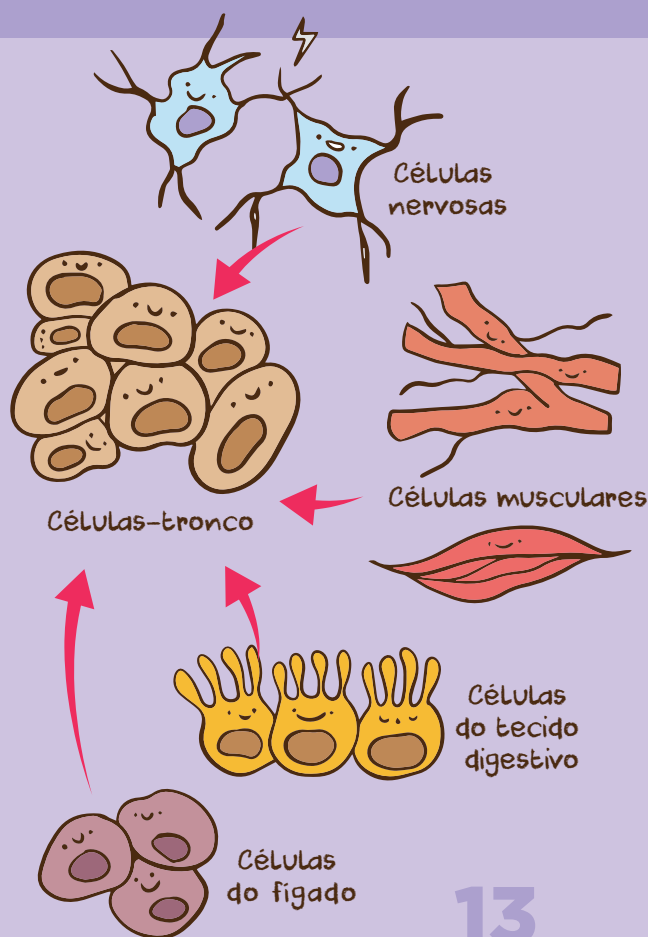
TRANSPLANTE ALOGÊNICO

A possibilidade de se fazer terapias com células-tronco trouxe novas perspectivas para o uso dos autotransplantes. As células-tronco podem ser definidas como células indiferenciadas ou não especializadas. Elas não somente são capazes de originar outras células-tronco, como também se diferenciam em diversos outros tipos de células especializadas. A partir deste processo de diferenciação celular, as células-tronco podem ser utilizadas para restaurar a função de tecidos com danos ou criar novos tecidos *in vitro* (ou seja, fora de um organismo vivo).



Existe a possibilidade de se gerar um tipo especial de células-tronco em laboratório, que são as células-tronco pluripotentes induzidas, também chamadas de iPSCs (do inglês,

induced pluripotent stem cells). As **iPSCs** são geradas a partir da metodologia de reprogramação celular. Neste procedimento, células diferenciadas de organismos adultos são induzidas a "regredir" a um estado menos especializado, similar ao encontrado em células embrionárias. Outra vantagem das iPSCs é a dispensa do uso de embriões para se obter células-tronco pluripotentes para a utilização em pesquisas científicas. Com as iPSCs, diversos tipos celulares e tecidos poderiam ser usados em autotransplantes, embora essa aplicação ainda esteja em estudos experimentais.



Para compreender mais sobre as células-tronco e pluripotência, confira a Edição 45 do gibi Dona Ciência.

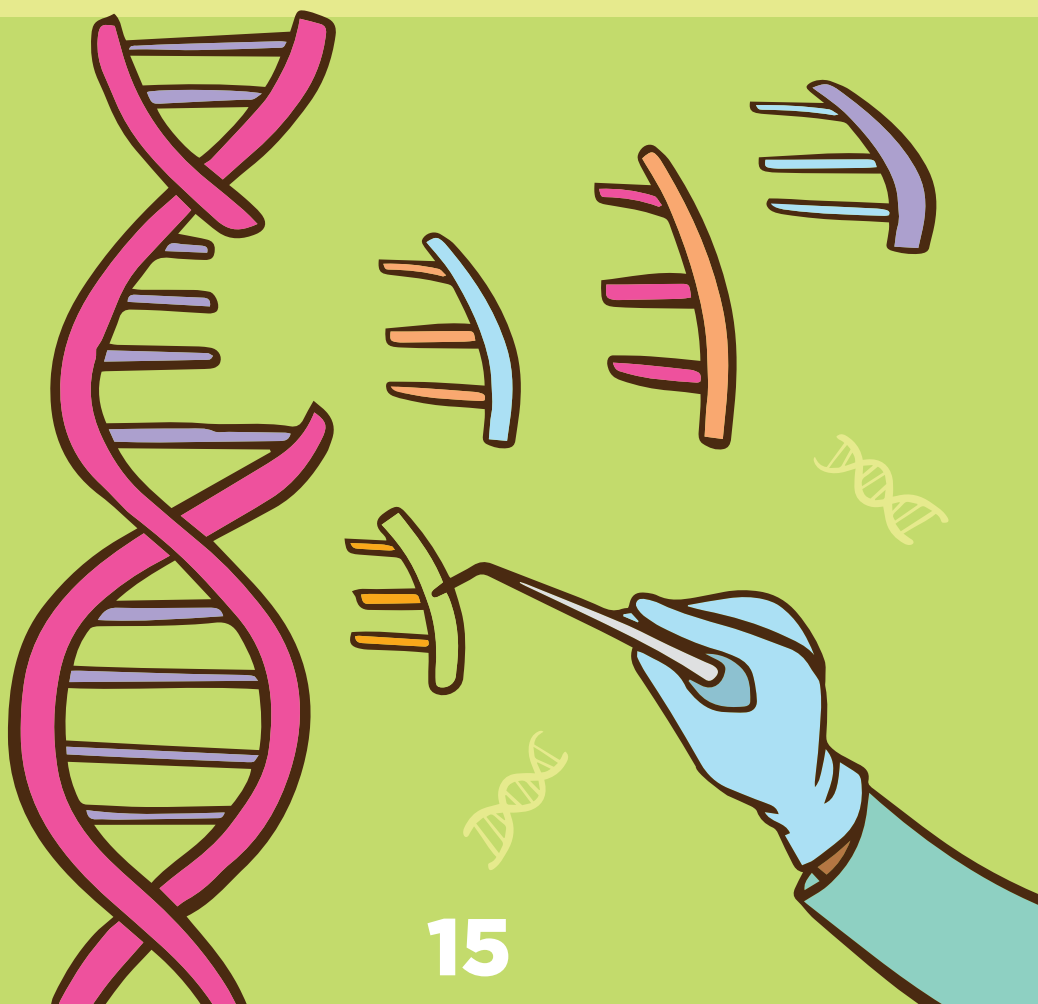


A **TÉCNICA DE CRISPR** tem sido amplamente utilizada em pesquisas para acelerar as aplicações da medicina de precisão. O sistema de engenharia genética por CRISPR demonstrou potencial revolucionário para editar o genoma de células de mamíferos in vitro ou de modelos animais devido à sua alta simplicidade e flexibilidade.

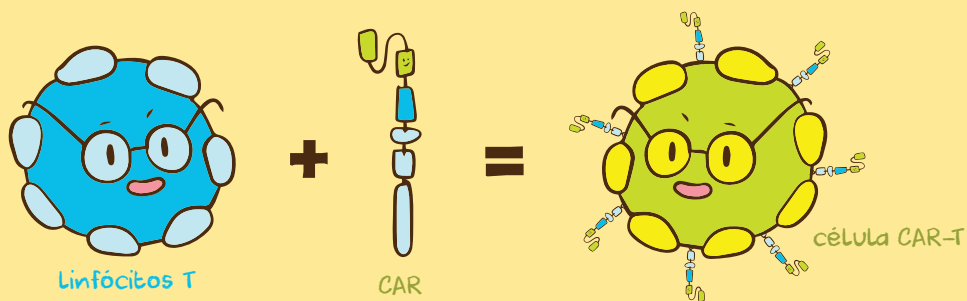
Caso queira saber mais sobre a metodologia de CRISPR, acesse a Edição 51 do Gibi Dona Ciência, que é sobre a Engenharia Genética!



Quando a metodologia de CRISPR é aplicada em iPSCs, ela pode gerar células-tronco com a inserção de novos genes, com a deleção de genes alvo, ou até mesmo com a correção ou introdução de variantes genéticas específicas. Essas células-tronco geneticamente modificadas podem ser diferenciadas nos tecidos mais afetados por doenças e, assim, é possível criar um sistema *in vitro* personalizado para pesquisar novas terapias e medicamentos, tendo como objetivo a predição da resposta clínica do paciente.



O uso de CRISPR na medicina de precisão também pode revolucionar a área de saúde por meio do uso de terapia gênica para tratamentos contra o câncer. Uma dessas terapias baseia-se na produção de células CAR-T (do inglês, *chimeric antigen receptor T-cell*) a partir dos Linfócitos T, que são células do sistema imune muito importantes para a defesa do nosso organismo contra agentes desconhecidos.



Portanto, as células CAR-T são Linfócitos T modificados geneticamente pela técnica de CRISPR e programados para reconhecer e combater células do câncer. Para a realização dessa terapia, os Linfócitos T do próprio paciente são transformados em células CAR-T e inseridos novamente em sua circulação sanguínea. Ou seja, as próprias células do paciente são reprogramadas geneticamente para conseguir combater o câncer!

No Brasil, essa terapia já está em fase de teste clínico para casos de câncer do sangue, como o Linfoma, um tipo de câncer que atinge o sistema linfático (para saber mais sobre os Linfócitos T e o sistema imune, acesse a **Edição 31 Gibi Dona Ciência sobre Sono e Sistema Imune**).



Sono e Sistema Imune
DONA CIÊNCIA



gibi
31



Apesar de a medicina de precisão ainda ter uma aplicação restrita e pouco difundida nacionalmente, a diversidade genética da nossa população torna o Brasil um cenário rico para a identificação de variantes genéticas associadas a doenças, sejam elas de risco para o aparecimento de enfermidades ou para o desenvolvimento de determinadas características ou comportamentos.



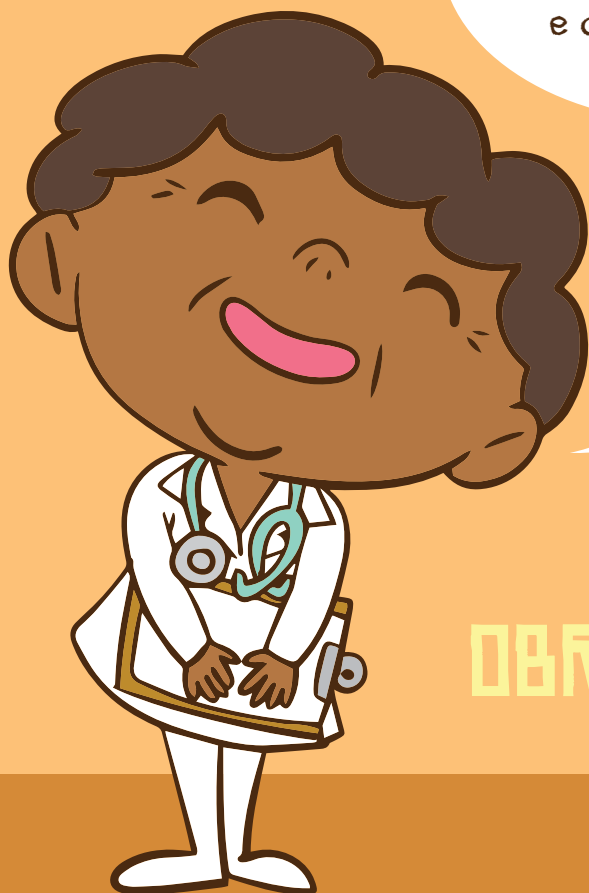
As perspectivas futuras da medicina de precisão estão relacionadas com a predição cada vez mais ampla e específica de doenças e com o crescimento da prevenção e do tratamento personalizados de problemas de saúde em um cenário onde procedimentos inovadores possibilitarão tratar enfermidades com grande impacto na mortalidade da população e que, até então, não possuíam cura.



Vale ressaltar que a medicina personalizada é uma área relativamente recente. Por isso, para que ela se desenvolva de maneira mais rápida e para que mais pessoas tenham acesso, são necessários investimentos de recursos financeiros e humanos, tanto de entidades governamentais como privadas!

Eu, Dona Ciência,
faço minha parte
ajudando a divulgar
essas informações
e conhecimentos!

E isso
você também
pode fazer,
compartilhando
com seus amigos
o que aprendeu aqui!



OBRIGADA!

MATERIAL DE ESCLARECIMENTO
SOBRE IMPORTÂNCIA DA
MEDICINA DE PRECISÃO.

PARA O PAÍS SE DESENVOLVER,
É NECESSÁRIO A FORMAÇÃO SÓLIDA
DAS CRIANÇAS E JOVENS, FUTUROS
PROFISSIONAIS DESTA NAÇÃO.

