

NÚCLEO DE ESTUDOS EM GENÉTICA E REABILITAÇÃO: Núcleo de estudos como forma de estimular a pesquisa científica em estudantes de Terapia Ocupacional

**BORGES, Mariana Dumer.¹; BENDER, Daniele Dornelles.²;
GUARANY, Nicole Ruas³**

¹ Acadêmica do curso de Terapia Ocupacional, Universidade Federal de Pelotas;
marianadumer@gmail.com

² Acadêmica do curso de Terapia Ocupacional, Universidade Federal de Pelotas;
dornellesdaniiele@gmail.com

³ Professora Assistente do Curso de Terapia Ocupacional da Universidade Federal de Pelotas
nicole_ruas@yahoo.com.br

1 INTRODUÇÃO

Doença genética é todo e qualquer distúrbio que afeta o material genético, de um modo geral são de origem multifatorial, dependem não só dos genes, mas também do ambiente, podem ser Autossômicas Recessivas, Autossômicas Dominantes, Ligadas ao Cromossomo X e Poligênicas ou Multifatoriais. A Terapia Ocupacional tem um papel fundamental na reabilitação de pessoas com doenças genéticas, com o foco principal voltado à promoção da qualidade de vida, através das atividades terapêuticas.

O Grupo de estudos em Doenças Genéticas Raras tem como objetivo, o estudo bibliográfico sobre as características de doenças genéticas raras buscando aproximar o aluno do curso de Terapia Ocupacional da pesquisa clínica e da prática profissional nesse campo de atuação.

Durante o decorrer do projeto, o grupo visa, através de discussões, conhecimentos adquiridos durante os encontros e análises bibliográficas, a construção de um Manual de Terapia Ocupacional para pacientes com doenças genéticas raras.

2 METODOLOGIA (MATERIAL E MÉTODOS)

O Núcleo de Estudos em Genética e Reabilitação acontece semanalmente, com duração de uma hora e trinta minutos. Em cada encontro há a apresentação de um artigo ou texto, realizada por um dos participantes do grupo que é selecionado por forma de sorteio. A seleção dos materiais para as apresentações são realizadas pelos coordenadores do grupo, professor e bolsistas. Após as apresentações são realizadas discussões a respeito do tema apresentado, as discussões são livres e abordam diversos aspectos a respeito do tema, tais como características clínicas da doença, opções de tratamento e possíveis contribuições da terapia ocupacional na reabilitação dos indivíduos com doenças genéticas.

A prática clínica é organizada em atendimentos no Ambulatório de Neurodesenvolvimento da Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Pelotas (UFPel) e com pacientes encaminhados pelo Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre. Além de visitas domiciliares para avaliação do ambiente e dos pacientes visando observar as dificuldades na realização das atividades de vida diária e vida prática.

3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

Através das discussões de artigos científicos o grupo desenvolve-se favoravelmente e a cada encontro nota-se o crescimento dos participantes, apresentam argumentos sólidos, desenvolvem um maior senso crítico e capacidade de relacionar as doenças apresentadas com a prática clínica. O grupo de estudos tem possibilitado a expansão dos conhecimentos a respeito das doenças genéticas pelos estudantes, doenças essas que muitas vezes não são apresentadas de maneira completa e detalhada durante o decorrer das aulas.

Com a prática clínica no Ambulatório de Neurodesenvolvimento da UFPel e as visitas domiciliares os participantes podem vivenciar o atendimento a esses pacientes e relacionar com as discussões e conhecimentos adquiridos no decorrer dos encontros, além de possibilitar o debate a respeito de dúvidas que possam surgir, melhores alternativas para os atendimentos, dificuldades encontradas na reabilitação dos mesmos, entre outros.

4 CONCLUSÃO

Com o projeto está sendo possível observar o crescimento do grupo em relação à aquisição de novos conhecimentos, crescente percepção a respeito da necessidade e carência de estudos referentes às doenças genéticas e o tratamento terapêutico ocupacional.

A fundamentação teórica tem sido de suma importância, pois é através dela que os estudantes obtêm a base que guiará cada participante durante os atendimentos aos pacientes com doenças genéticas. O projeto tem sido enriquecedor para esses estudantes, pois apesar de o trabalho de reabilitação a pacientes com doenças genéticas por profissionais de Terapia Ocupacional ser um campo de atuação pouco difundido no Brasil, é muito importante e necessário que os estudantes desenvolvam desde o período acadêmico o pensamento de desenvolver estudos a respeito do assunto, relatar a eficácia do tratamento com esses pacientes. É interessante que atividades semelhantes sejam realizadas em centros acadêmicos distintos, tanto em cursos pertencentes à área da saúde quanto a outras áreas, que podem contribuir, cada um seu campo de atuação, para a efetivação de uma melhor qualidade de vida para os pacientes. Isso possibilita a troca de experiência e informações entre docentes e discentes, trabalhando de uma forma interdisciplinar desde o período acadêmico.

Com isso os benefícios são incalculáveis e proporcionam aos pacientes diversas alternativas de tratamento, inclusão social, autonomia e independência.

5 REFERÊNCIAS

NEUFELD, E.F., MUENZER J., **The Mucopolysaccharidoses**. The Metabolic and Molecular Basis of Inherited Diseases, New York, 2001, pp. 3421-3452.

SANTOS, A. S. **Osteogênese imperfeita e terapia ocupacional: análise da medida de independência funcional (MIF)**, 2009. Dissertação de Mestrado em Ciências da Saúde. Faculdade de Ciências Médicas da Santa Casa de São Paulo, Curso de Pós-Graduação em Ciências da Saúde.

MANCINI, M. C. et al. Comparação do desempenho funcional de crianças portadoras de síndrome de Down e crianças com desenvolvimento normal aos 2 e 5 anos de idade. **Arquivo de Neuropsiquiatria**, Belo Horizonte, p. 409-415, 2003.

HOROVITZ, D. D. G. et al. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual. **Cadernos de Saúde Pública**, Rio de Janeiro, v.21(4), p.1055-1064, 2005.

LOPES, R. E. et al. Pesquisa em terapia ocupacional. **Rev. Ter. Ocup. Univ. São Paulo**, v. 21, n. 3, p. 207-214, set./dez. 2010.