**DOENÇAS GENÉTICAS HEREDITÁRIAS: UMA ABORDAGEM ABRANGENTE**

Clara Abrantes PiresTexto preto sobre fundo branco

Descrição gerada automaticamente – UniEVANGÉLICA-GO, [clarabrantespires@gmail.com](mailto:clarabrantespires@gmail.com) , CPF 083.038.301-80;

Daniel Sebba Rady Alberici – UniEVANGÉLICA-GO, [daniel.alberici@terra.com.br](mailto:daniel.alberici@terra.com.br) , CPF 042.005.671-80;

Ana Clara Brasileiro Cabral - UniEVANGÉLICA-GO, [brasileiroana2003@gmail.com](mailto:brasileiroana2003@gmail.com), CPF 401.982.511-49;

Jivago Carneiro Jaime – UniEVANGÉLICA-GO, [jivagojaime@gmail.com](mailto:jivagojaime@gmail.com) , CPF 401.982.511-49;

**INTRODUÇÃO**: As doenças genéticas hereditárias surgem de mutações em genes específicos, que são passadas através das gerações dentro de uma mesma família. Podendo afetar uma ampla gama de sistemas do corpo, tendo um impacto significativo na saúde e na qualidade de vida das pessoas que as têm e suas famílias que enfrentam consequências devido à escassez de informação sobre a doença. **OBJETIVO**: Realizar uma abordagem abrangente a respeito das doenças genéticas hereditárias, destacando como são manifestadas e os desafios enfrentados na sua descoberta. **METODOLOGIA**: Trata-se de uma revisão integrativa da literatura com base em uma coleta sistemática de informações na base de dado SciELo, a partir dos seguintes Descritores em Ciências da Saúde (DeCS/MeSH): “Doenças genéticas” e “Genética”. O operador booleano utilizado foi “AND”. Foram considerados artigos publicados entre os anos 2019-2024. **RESULTADOS**: Geralmente, essas doenças são crônicas, progressivas e debilitantes, podendo também ser degenerativas e resultar em mudanças físicas, mentais, comportamentais e sensoriais. Indivíduos afetados por essas doenças frequentemente necessitam de apoio de diversos profissionais de saúde. Esse acompanhamento visa aliviar os sintomas ou atrasar sua manifestação, já que muitas delas não possuem tratamento eficaz. Apenas uma pequena parcela conta com terapias específicas, muitas das quais são de alto custo. No entanto, entender a base genética dessas enfermidades é crucial para permitir diagnósticos precoces, aconselhamento genético e o desenvolvimento de tratamentos eficazes. **CONCLUSÃO**: Dentre os diversos desafios que impactam os doentes e seus familiares ao lidarem com enfermidades genéticas raras, está a dificuldade em obter um diagnóstico, muitas vezes devido à similaridade dos sinais e sintomas com doenças mais comuns. O cuidado não se restringe a um único indivíduo, mas engloba toda a família, que precisa reorganizar sua rotina para prestar assistência ao familiar doente.

**Palavras-chave**: Doenças genéticas; Hereditariedade; Genética.

**REFERÊNCIAS:**

HELENA, L. et al. Genetic disease in the family: trajectories and experiences in public health services. Escola Anna Nery, v. 24, n. 1, 1 jan. 2020.

IRIART, J. A. B. et al. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento:desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. Ciência & Saúde Coletiva, v. 24, p. 3637–3650, 26 set. 2019.

SALIBA, A. et al. Genética e genômica na cardiopatia congênita: uma revisão clínica. Jornal de Pediatria, v. 96, p. 279–288, 29 jun. 2020.

SOUZA, Í. P. DE et al. Doenças genéticas raras com abordagem qualitativa: revisão integrativa da literatura nacional e internacional. Ciência & Saúde Coletiva, v. 24, n. 10, p. 3683–3700, out. 2019.

Texto preto sobre fundo branco

Descrição gerada automaticamente