



MINISTÉRIO DA EDUCAÇÃO
UNIVERSIDADE FEDERAL DO DELTA DO PARNAÍBA – UFDPPar
CURSO DE BACHARELADO EM BIOMEDICINA

IVÃ SALES MAGALHÃES E MARINA NASCIMENTO VÉRAS

A IMPORTÂNCIA DO “SABER GENÉTICA” COMO INSTRUMENTO DE
INFORMAÇÃO PARA OS RESPONSÁVEIS DE ASSISTIDOS PELA APAE DE
PARNAÍBA-PI

PARNAÍBA-PI

2025

IVÃ SALES MAGALHÃES E MARINA NASCIMENTO VÉRAS

A IMPORTÂNCIA DO “SABER GENÉTICA” COMO INSTRUMENTO DE
INFORMAÇÃO PARA OS RESPONSÁVEIS DE ASSISTIDOS PELA APAE DE
PARNAÍBA-PI

Trabalho de Conclusão de Curso
apresentado como parte dos requisitos
para obtenção do grau de Bacharel em
Biomedicina, pela Universidade Federal
do Delta do Parnaíba (UFDPar), *Campus*
Ministro Reis Velloso.

Orientação: Profa. Dra. Renata Canalle
Coorientação: Profa. Dra. Luciana Rocha
Faustino

PARNAÍBA-PI

2025

FICHA CATALOGRÁFICA

FICHA CATALOGRÁFICA
Universidade Federal do Delta do Parnaíba

V473i Véras, Marina Nascimento

A importância do “saber genética” como instrumento de informação para os responsáveis de assistidos pela APAE de Parnaíba-PI [recurso eletrônico] / Marina Nascimento Véras; Ivã Sales Magalhães. – 2025.

114 p.

TCC (Bacharelado em Biomedicina) – Universidade Federal do Delta do Parnaíba, 2025.

Orientação: Prof^a. Dr^a. Renata Canalle

Coorientadora: Prof^a. Dr^a. Luciana Rocha Faustino

1. Genética. 2. Educação continuada. 3. Conscientização. I. Faustino, Luciana Rocha. II. Título.

CDD: 612

Elaborada por Adriana Luiza de Sousa Varão CRB-3/1493

IVÃ SALES MAGALHÃES E MARINA NASCIMENTO VÉRAS

A IMPORTÂNCIA DO “SABER GENÉTICA” COMO INSTRUMENTO DE
INFORMAÇÃO PARA OS RESPONSÁVEIS DE ASSISTIDOS PELA APAE DE
PARNAÍBA-PI

Trabalho de Conclusão de Curso
apresentado como parte dos requisitos
para obtenção do grau de Bacharel em
Biomedicina, pela Universidade Federal
do Delta do Parnaíba (UFDPar), *Campus*
Ministro Reis Velloso.

Aprovado em: 09/07/2025

BANCA EXAMINADORA

Orientadora
Profa. Dra. Renata Canalle (CMRV - UFDPar)

Co-orientadora
Profa. Dra. Luciana Rocha Faustino (CMRV - UFDPar)

Examinadora
Profa. Dra. France Keiko Nascimento Yoshioka (CMRV - UFDPar)

Examinadora
Profa. Dra. Loredana Nilkenes Gomes da Costa (CMRV - UFDPar)

AGRADECIMENTOS

Agradecemos à Universidade Federal do Delta do Parnaíba e aos professores que fizeram parte de nossa trajetória, compartilhando conhecimentos e abrindo caminhos para que pudéssemos atuar e nos aperfeiçoar nas áreas de ensino, pesquisa e extensão universitária. Agradecemos especialmente às professoras Anna Carolina Pereira, Cíntia Perinotto e Loredana Nilkenes, por terem nos inspirado nessa jornada.

As Ligas Acadêmicas e aos Projetos de Extensão dos quais participamos, que ampliaram nossa percepção sobre a Biomedicina, mostrando que ela vai muito além da bancada de laboratório e despertaram em nós um compromisso com a atuação social, educativa e transformadora da profissão.

Ao Grupo de Estudo em Genética Humana e Médica (GeHMed) que se tornou uma segunda casa, e aos nossos orientadores de iniciação científica, professores Giovanny Pinto e France Keiko Yoshioka, nossa sincera gratidão por nos introduzirem ao universo da pesquisa, despertando em nós a curiosidade científica e o desejo de investigar e transformar realidades por meio do conhecimento.

Aos nossos familiares e amigos, agradecemos profundamente pelo apoio constante, incentivo nos momentos desafiadores e compreensão durante toda a jornada acadêmica.

Ao Núcleo de Estudos em Genética Médica (NUGEM) que semanalmente nos fez expandir nossos horizontes, e certamente agiu como uma segunda graduação, pela parceria com a APAE e pelo apoio nas ações desenvolvidas. Em especial, à professora Luciana Faustino, cuja escuta atenta e provocações críticas despertaram em nós um olhar mais sensível e comprometido com as questões sociais e os agravos que atravessam a vida de tantas famílias.

À professora Renata Canalle, que nos apresentou a genética ainda no segundo período do curso, nos acolheu nas monitorias, cultivou nosso interesse pela disciplina e, com generosidade, aceitou orientar este projeto mesmo diante das inúmeras dificuldades enfrentadas ao longo do caminho. Sua dedicação foi essencial para que tudo isso se tornasse possível.

À equipe da APAE de Parnaíba, pelo acolhimento caloroso e pela parceria durante a realização do projeto. Agradecemos especialmente aos coordenadores Ana Elisa Marques e Edivaldo Filho, e a todos os profissionais da instituição, que nos receberam com tanto carinho e respeito.

Por fim, nosso profundo agradecimento às famílias que participaram da pesquisa: por confiarem em nós, compartilharem suas histórias e emoções, e por nos permitirem aprender com cada relato, ensinando-nos, de forma única, sob viés de empatia, escuta e humanidade.

RESUMO

Quando se trata do conhecimento de pais e familiares em relação à genética que envolve a condição de seus assistidos, é importante destacar que independentemente da condição clínica do seu filho ou parente, sendo esta, doença rara, crônica, ou qualquer outro tipo de deficiência, muitas vezes os responsáveis acabam recorrendo à internet para responder suas próprias dúvidas. Entretanto, eles requerem não apenas informação, mas necessitam ser ouvidos com empatia, tato e sensibilidade, uma vez que ao tratar-se de condições que, em sua grande maioria, são de causas genéticas, os pais antecipadamente consideram-se responsáveis pela deficiência do assistido, ocasionando diversos entraves psicológicos, dentre eles a culpa. Nesse viés, o objetivo deste trabalho foi realizar atividades de ensino em genética para familiares de assistidos da Associação dos Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) de Parnaíba-PI e posteriormente analisar a efetividade das ações, além de abordar as relações psicossociais envolvidas no cotidiano dos participantes. Diante disso, este estudo trata-se de uma análise descritiva, de caráter qualitativo-quantitativo, anteriormente aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Federal do Delta do Parnaíba, parecer 7.305.291. Foram elaborados materiais didáticos pedagógicos para auxiliar na realização das intervenções educacionais, contando ainda com a aplicação de formulários na obtenção dos dados da pesquisa. As ações foram realizadas em um período de três meses em diferentes ambientes da instituição: a escola e a clínica, contando com a participação de trinta familiares e abordando diferentes temáticas como: Autismo; Deficiência intelectual; Paralisia cerebral; Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade; Má formação cerebral e Síndrome de Down. Diante dos resultados, foi possível verificar as características sociais dos participantes, o conhecimento prévio que possuíam sobre a área de genética e os possíveis fatores que influenciam a obtenção de informações pelos familiares. Posteriormente, desmistificou-se o estudo desta área com a aplicação de materiais didáticos e intervenções educacionais facilitadas, o que tornou possível descrever quantitativamente a eficácia das ações realizadas e também confirmá-las diante de análises estatísticas. Além de discutir acerca de entraves psicológicos voltados ao cotidiano dos participantes, tais como: a sobrecarga materna, a escassez informacional, discriminação social e a importância de profissionais capacitados em acolher e amparar essa população, que muitas vezes se encontra em um contexto de fragilidade emocional. Diante do exposto, a inserção da educação em Genética na APAE-Parnaíba, por meio da pesquisa universitária, teve um impacto positivo, promovendo maior compreensão das condições genéticas por parte dos familiares, garantindo espaços de troca de experiências e contribuindo para a disseminação de conhecimento científico e redução de estigmas sociais. Outrossim, foi perceptível que a abordagem didática e empática, aliada ao uso de materiais acessíveis, favoreceu o diálogo e o aprendizado, evidenciando assim a importância de iniciativas educativas contínuas, que aliem informação, acolhimento e inclusão no contexto do cuidado às pessoas com deficiência e seus familiares.

Palavras-chave: Genética; Educação Continuada; Conscientização.

ABSTRACT

When it comes to parents and family members' knowledge about the genetics involved in the condition of their patients, it is important to highlight that regardless of the clinical condition of their child or relative, whether it is a rare or chronic disease or any other type of disability, guardians often end up resorting to the internet to answer their questions. However, they require not only information but also to be heard with empathy, tact, and sensitivity, since when dealing with conditions, the vast majority of which are genetic, parents consider themselves responsible for the disability of the patient, causing several psychological obstacles, including guilt. In this context, the objective of this study was to carry out teaching activities in genetics for family members of patients assisted by the Associação dos Pais e Amigos dos Expcionais (APAE) of Parnaíba-PI and subsequently analyze the effectiveness of the actions, in addition to addressing the psychosocial relationships involved in the daily lives of the participants. Therefore, this study is a descriptive analysis, of a qualitative-quantitative nature, previously approved by the Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Federal do Delta do Parnaíba, code 7.305.291. Pedagogical teaching materials were prepared to assist in educational interventions, and forms were also used to obtain research data. The actions were carried out over three months in different environments of the institution: the school and the clinic, with the participation of thirty family members and addressing different themes such as Autism; Intellectual disability; Cerebral palsy; Attention Deficit Hyperactivity Disorder; Brain malformation and Down Syndrome. Based on the results, it was possible to verify the social characteristics of the participants, their prior knowledge about the area of genetics, the factors that influence the obtaining of information by family members and, subsequently, to demystify the study of this area with the application of teaching materials and facilitated educational interventions, in which it was possible to describe the effectiveness of educational actions quantitatively and also confirm them through statistical analyses. In addition, it was possible to discuss psychological obstacles related to the daily lives of the participants, such as maternal overload, lack of information, social discrimination, and the importance of professionals trained to welcome and support this population, which often finds itself in a context of emotional fragility. Given the above, the inclusion of education in Genetics at APAE-Parnaíba, through university research, had a positive impact, promoting a greater understanding of genetic conditions by family members, ensuring spaces for the exchange of experiences, and contributing to the dissemination of scientific knowledge and the reduction of social stigmas. Furthermore, it was noticeable that the didactic and empathetic approach, combined with accessible materials, favored dialogue and learning, thus highlighting the importance of continuous educational initiatives that combine information, reception, and inclusion in care for people with disabilities and their families.

Keywords: Genetics; Continuing Education; Awareness.

LISTA DE FIGURAS

Figura 01 - APAE - Parnaíba - PI: entrada principal.....	26
Figura 02 - Espaço exclusivo das mães na APAE: setor da Escola.....	28
Figura 03 - Recepção da Clínica da APAE.....	29
Figura 04 - Manual 01: Conceitos Genéticos - Parte 1.....	39
Figura 05 - Manual 01: Conceitos Genéticos - Parte 2.....	39
Figura 06 - Manual 01: Conceitos Genéticos - Parte 3.....	40
Figura 07 - Manual 02: A genética de algumas Condições Clínicas - Parte 1.....	40
Figura 08 - Manual 02: A genética de algumas Condições Clínicas - Parte 2.....	41
Figura 09 - Manual 02: A genética de algumas Condições Clínicas - Parte 3.....	41
Figura 10 - Fotografias das aplicações na Clínica.....	45
Figura 11 - Fotografias das abordagens individuais no setor da Escola.....	46
Figura 12 - Fotografias da explicação dos manuais no setor da Escola.....	47
Figura 13 - Fotografias das abordagens coletivas no setor da Escola.....	48
Figura 14 - Nuvem de palavras - O que aprenderam de novo?.....	62
Figura 15 - Nuvem de palavras - Como as informações teriam ajudado?.....	66

LISTA DE GRÁFICOS

Gráfico 01 - Frequência de diagnósticos em relação a cada ano.....	49
Gráfico 02 - Histograma referente a frequência de entradas na APAE por ano.....	50
Gráfico 03 - Categorização do grau de parentesco de cada participante.....	51
Gráfico 04 - Frequência dos assuntos de conhecimento dos participantes.....	54
Gráfico 05 - Distribuição das respostas referentes a dificuldade da genética.....	55
Gráfico 06 - Distribuição da escolaridade dos voluntários.....	56
Gráfico 07 - Distribuição das respostas referentes ao saber genético por trás das condições clínicas dos assistidos.....	57
Gráfico 08 - Distribuição das respostas referentes ao auxílio da roda de conversa para a obtenção de conhecimento sobre a condição do assistido.....	59
Gráfico 09 - Distribuição das respostas referentes ao entendimento dos participantes acerca do conteúdo ministrado.....	61
Gráfico 10 - Distribuição das respostas referentes a utilidade das informações obtidas, e se elas teriam ajudado durante o processo de diagnóstico do assistido..	66
Gráfico 11 - Distribuição das respostas referentes a motivação para entender a área da genética.....	68
Gráfico 12 - Distribuição das respostas referentes a relevância das informações....	69
Gráfico 13 - Distribuição das respostas referentes à possibilidade dos participantes repassarem os conhecimentos adquiridos para um amigo ou familiar.....	70
Gráfico 14 - Distribuição das respostas dos participantes sobre se gostariam que mais atividades como essas fossem realizadas na APAE.....	72
Gráfico 15 - Gráfico descritivo da distribuição das pontuações dos voluntários.....	85

LISTA DE QUADROS

Quadro 01 - Formulário para obter a descrição do perfil dos participantes e qualificar de maneira inicial o entendimento deles em relação a genética.....	31
Quadro 02 - Formulário para qualificar o conhecimento adquirido dos familiares da APAE de Parnaíba-PI depois da ação.....	32
Quadro 03 - Perguntas psicossociais expostas na roda de conversa de forma coletiva.....	33
Quadro 04 - Perguntas psicossociais feitas individualmente.....	34
Quadro 05 - Perguntas que foram comparadas para a mensuração da efetividade da atividade de ensino.....	35

LISTA DE TABELAS

Tabela 01 - Distribuição de pontos pelo tipo de resposta.....	36
Tabela 02 - Atividades realizadas em cada uma das dez visitas a APAE.....	42
Tabela 03 - Pontuação dos voluntários de acordo com o questionário.....	82
Tabela 04 - Estatística Descritiva dos formulários.....	83
Tabela 05 - Teste de normalidade de Shapiro-Wilk.....	83
Tabela 06 - Teste t de Student para amostras pareadas.....	84

LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

APAE	Associação dos Pais e Amigos dos Excepcionais
PC	Paralisia Cerebral
PNAISPD	Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Pessoa com Deficiência
PNAIPDR	Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras
SD	Síndrome de Down
SUS	Sistema Único de Saúde
TDAH	Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade
TEA	Transtorno do Espectro Autista
TCLE	Termo de Consentimento Livre e Esclarecido
UFDPPar	Universidade Federal do Delta do Parnaíba

SUMÁRIO

1 INTRODUÇÃO.....	12
2 REFERENCIAL TEÓRICO.....	15
2.1 Genética médica.....	15
2.2 Condições genéticas.....	16
2.3 Políticas e instituições de assistência.....	18
2.3.1 Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Pessoa com Deficiência.....	18
2.3.2 Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras.....	19
2.3.3 Associação dos Pais e Amigos dos Excepcionais.....	19
2.4 Psicológico dos pais e responsáveis pelo assistido.....	21
2.5 A importância do estudo da genética para o núcleo familiar.....	22
3 OBJETIVOS.....	25
3.1 Objetivo geral.....	25
3.2 Objetivos específicos.....	25
4 METODOLOGIA.....	26
4.1 Comitê de Ética em Pesquisa.....	26
4.2 Tipo de estudo.....	26
4.3 Confecção dos materiais didáticos de suporte.....	27
4.4 Primeiro contato com a instituição.....	27
4.5 Conteúdo amostral.....	27
4.5.1 Participantes.....	27
4.5.2 Escola x Clínica.....	28
4.5.3 Recrutamento dos participantes.....	29
4.6 Obtenção dos dados e aplicação da atividade de ensino.....	30
4.6.1 Termo de Consentimento Livre e Esclarecido e formulários.....	30
4.6.2 Ação sócio-educativa.....	33
4.7 Análise dos dados.....	35
5 RESULTADOS E DISCUSSÃO.....	37
5.1 Confecção dos materiais didáticos.....	37
5.2 Caracterização dos participantes e aplicação da pesquisa.....	41
5.3 Análise descritiva.....	48
5.3.1 Análise do primeiro formulário.....	49
5.3.2 Análise do segundo formulário.....	59
5.3.3 Análise da roda de conversa.....	73
5.4 Análise estatística.....	81
6 CONSIDERAÇÕES FINAIS.....	87
REFERÊNCIAS.....	88
APÊNDICE A - Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.....	99
APÊNDICE B - Formulário 01.....	102
APÊNDICE C - Formulário 02.....	104
ANEXO A - Aprovação pelo Comitê de Ética da UFDPar.....	106
ANEXO B - Autorização Institucional da APAE.....	112

1 INTRODUÇÃO

Embora seja tema de vários questionamentos no decorrer dos séculos, a genética é uma área considerada “contemporânea” e diz respeito primordialmente, mas não de forma exclusiva, à herança e transmissão de características entre os seres vivos (Gomes, 2022; Pierce, 2016). Nesse viés, a hereditariedade foi desvendada a partir das investigações de Gregor Johann Mendel (1822-1884), que indagou a existência dos genes e suas implicações no processo de herança familiar. Assim, durante o século dezenove, Mendel criou pilares capazes de instigar subsequentemente o desenvolvimento de estudos com foco na distribuição de características multifatoriais e individualidades das populações (Brookes, 2001; Gomes, 2022; Pierce, 2016).

Atualmente, a genética vem sendo desvendada como foco de estudo no âmbito científico, principalmente por conta da evolução tecnológica, representada, por exemplo, pelo Projeto Genoma Humano. Ainda, essa área colabora de maneira intrínseca em diferentes campos como biotecnologia e indústria, dando destaque, por exemplo, para métodos de clonagem, terapia gênica no estudo de distúrbios e engenharia genética no meio farmacêutico (Brookes, 2001; De Robertis; Hib; Ponzio, 2014; Pierce, 2016).

Uma das diferentes facetas desta área é o estudo médico, que busca desmistificar a origem genética de distintas condições clínicas que envolvem alterações (mutações) em um ou mais genes, englobando ainda processos de diagnóstico, tratamento de distúrbios, análise cromossômica e expressão gênica a níveis metabólicos e funcionais no corpo humano (Casagrande, 2015; Jorde; Carey; Bamshad, 2020).

Nesse viés, algumas dessas condições podem configurar bloqueios na realização de tarefas que são facilmente desenvolvidas por outros indivíduos em sociedade, tais condições são denominadas deficiências. Sendo importante ressaltar a divergência entre deficiências e doenças raras, as doenças raras são aquelas que correspondem a uma incidência de um a cada dois mil indivíduos, podendo ocasionar ou não a oclusão do exercício igualitário de certa atividade e assim, configurar um quadro de deficiência (Ministério da Saúde, 2025).

Diante disso, com o fito de concretizar os direitos essenciais — saúde, educação, lazer — para toda a população brasileira de forma irrestrita, já se fazem

existentes a Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Pessoa com Deficiência (PNAISPD) e também a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR), que visam auxiliar no fornecimento equidoso de suportes integrais para indivíduos portadores de doenças raras ou deficiências — sejam elas genéticas ou não — de acordo com suas peculiaridades clínicas e sociais (Brasil, 2008; Iriart; Nucci; Muniz, 2019; Mazzotta; D'Antino, 2011; Ministério da Saúde, 2015).

Todavia, anterior à criação dessas políticas e mesmo diante da atuação de diversos tipos de legislações, o contexto de negligência governamental trouxe à tona a urgência de criar um ambiente focado no amparo e desenrolamento de ações ininterruptas para pessoas que careciam de necessidades especiais, emergindo assim a Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE), um espaço direcionado ao atendimento humanitário de variados tipos de condições clínicas, mas de forma substancial, deficiências intelectuais e múltiplas (ES-APAE, 2017; Junior; Ferreira; Hansen, 2016).

É válido destacar que além do suporte oferecido à pessoa com deficiência, as APAEs ainda dedicam atenção e serviços psicológicos ao responsável pelo paciente. Em que esse tipo de iniciativa se torna fundamental para lidar com desapontamentos e entraves emocionais vivenciados desde o nascimento da criança e intensificados mais ainda diante da confirmação do diagnóstico definitivo (Cousino; Hazen, 2013; Kunst; Machado; Ribeiro, 2010; Rodrigues; Martins; Barbosa, 2022).

Ainda, a educação em genética se mostra crucial no gerenciamento das emoções dos pais, uma vez que eles tendem a manifestar a ideia errônea de que são responsáveis pela incidência da condição dos seus filhos, possivelmente devido à forma como algumas dessas condições são herdadas, alimentando a culpabilidade por muito tempo (Gallagher; Phillips; Oliver, 2008; Sedova; Tokmakova; Goryacheva, 2022). Além disso, conhecer sobre a deficiência do filho/familiar representa um anseio para o núcleo familiar, no qual muita vezes, ao serem desamparados pela equipe médica, optam por pesquisas autorais em meios digitais, com o intuito de arrecadar conhecimentos e dessa maneira, promover um futuro mais promissor para seus filhos (Anderson; Elliott; Zurynski, 2013; Gundersen, 2011).

Considerando esses fatores, este trabalho aponta a necessidade da inserção da Genética nas instituições de apoio a pessoas com deficiência, com o intuito de criar espaços para a discussão e aprendizagem de temas teóricos que sejam de interesse desses indivíduos, além de mitigar a responsabilidade que os familiares estão sujeitos a sentir após o diagnóstico. Somado a isso, as atividades que permeiam este trabalho têm o objetivo de desmistificar e tornar os assuntos de genética, naturalmente vistos como complexos e desafiadores, mais acessíveis à comunidade leiga e, principalmente, garantir que o conhecimento obtido pelos responsáveis pela pesquisa seja repassado à comunidade como um todo.

2 REFERENCIAL TEÓRICO

2.1 Genética médica

Foi a partir do reconhecimento dos estudos de Mendel no século XIX que a genética se tornou uma ciência imprescindível para um melhor entendimento sobre as diferentes formas de vida e o meio ambiente; sendo um assunto central tanto na pesquisa científica quanto nas aplicações práticas em educação e saúde (Auffray; Noble, 2022). Com base nisso, conceitos que hoje são amplamente conhecidos, como histórico familiar e diversidade populacional, podem ser explicados por meio da função dos cromossomos, dos genes e do DNA no processo de hereditariedade (Hotaling; Carrell, 2014).

Além dos conhecimentos teóricos de Mendel, outro ponto crucial para essa construção foi a elucidação da estrutura do DNA. Em 1952, Rosalind Franklin conseguiu, pela primeira vez, fotografar o DNA. Essa imagem, conhecida como “Fotografia 51”, foi essencial para que James Watson e Francis Crick construíssem seu modelo em 1953 (Watson, 1953 apud Silva, 2010). O achado da cientista deu início ao estudo da biologia molecular e seu pioneirismo permitiu o desenvolvimento de diversos tipos de ferramentas relacionadas aos testes utilizados nos dias de hoje para o diagnóstico genético (Coutinho, 1998; Neto; Miguel; Giraldi, 2015).

De forma conjunta, estes saberes começaram a ser aplicados para a garantia de um melhor diagnóstico e tratamento dentro do âmbito clínico. No entanto, isso só foi possível com a concepção de conceitos como aconselhamento genético e a predisposição ao risco de doenças (Pina-Neto, 2008). Em 1956, Sheldon Clark Reed lançou o livro Aconselhamento em Genética Moderna, uma bibliografia projetada para apresentar o conceito e os conselhos genéticos de uma maneira que a família típica pudesse compreender (Guedes; Diniz, 2009). Já em 1990, as pesquisas sobre o gene *BRCA1* de Mary-Claire King marcaram um avanço significativo ao evidenciar a relação entre a genética e as doenças humanas complexas, destacando o papel da herança genética combinada a fatores ambientais no surgimento de enfermidades comuns e a compreensão do impacto dos fatores de risco familiar (Friedman; Ostermeyer; Szabo, 1994).

Para além de a genética auxiliar na compreensão de como as características são transmitidas de pais para filhos, ela desempenha um papel essencial na identificação da etiologia das doenças presentes na população (Mill; Heijmans,

2013). Devido a isso, os profissionais de saúde que estão em contato com pacientes que possuem condições de base genética, e com seus respectivos familiares, possuem a importante missão de fornecer atendimento, informação e apoio abrangente a esses indivíduos (Ormond *et al.*, 2018). No entanto, reconhecendo que a formação da maioria desses profissionais é generalista, é necessário que essa prestação de serviço seja complementada por outros agentes sociais (Holanda *et al.*, 2015).

2.2 Condições genéticas

Com o rápido avanço das tecnologias de análise genética no início do século XXI, o entendimento sobre o papel da genética nas doenças humanas cresceu, e, aliado a isso, praticamente todas as especialidades médicas atualmente estão associadas a condições de etiologia genética (Brittain; Scott; Thomas, 2017). De modo geral, as condições genéticas são distúrbios causados por alterações no material genético, sendo elas herdadas dos pais ou decorrentes de mutações novas. De acordo com a natureza da alteração genética, elas podem ser classificadas em quatro tipos: monogênicas ou mendelianas; poligênicas ou multifatoriais; cromossômicas e mitocondriais (Iourov; Vorsanova; Yurov, 2019).

As condições monogênicas envolvem mutações em um único gene e seguem os padrões clássicos de herança de Mendel sobre dominância e recessividade dos alelos que são herdados dos genitores (Meyyazhagan; Di Renzo, 2023). Exemplos: Fibrose cística, Anemia falciforme, Fenilcetonúria. Por sua vez, as condições poligênicas envolvem mutações em vários genes e ainda podem ser resultado da interação entre os alelos herdados dos pais e dos fatores externos aos quais o indivíduo pode estar exposto no ambiente (Gurdasani; Barroso; Zeggini, 2019). Exemplos: Diabetes tipo 2, Hipertensão, Câncer.

Para as condições cromossômicas, as alterações ocorrem nos cromossomos, que, por sua vez, apresentam inúmeros genes. Essas alterações podem ser numéricas ao implicar em cópias extras ou na ausência de um cromossomo, ou podem ser estruturais, levando a alterações em porções da estrutura dos cromossomos (Zhang; Kschischo, 2022). Exemplos: Síndrome de Down (SD), Síndrome de Turner, Síndrome de Cri du chat. Já as condições mitocondriais são causadas por mutações no DNA mitocondrial, sendo a herança delas

exclusivamente materna (Wallace, 2010). Exemplos: Síndrome de MELAS, Síndrome de Leigh, Síndrome de Pearson.

Algumas dessas condições genéticas são também consideradas doenças raras devido à sua baixa frequência na população. Apesar disso, elas têm um impacto significativo na saúde pública, contribuindo para o aumento da mortalidade, especialmente na infância (Guillemin, 2013). Em alguns casos, o diagnóstico tardio pode levar a complicações neuromotoras e até ao óbito, afetando não apenas a pessoa acometida, mas também fragilizando toda a estrutura familiar (London, 2012). Estima-se que existam mais de 7 mil tipos diferentes de doenças raras, número que segue crescendo. Por isso, apesar do nome, as doenças raras são mais frequentes do que se imagina, representando entre 6% e 10% das enfermidades conhecidas no mundo (Luz; Silva; Demontigny, 2015).

Outras condições que apresentam grande relevância para a saúde pública são as anomalias congênitas ou malformações congênitas, que por definição, são fenótipos que podem ser representados como defeitos no desenvolvimento de órgãos ou regiões do corpo identificáveis ao nascimento, e que ainda podem ser classificadas em primárias ou secundárias (Hennekam *et al.*, 2013). As malformações primárias têm relação com erros intrínsecos no processo de desenvolvimento embrionário relacionados à origem genética (Corsello; Giuffrè, 2012); e podem ser originadas a partir de: alterações cromossômicas, alterações monogênicas e alterações poligênicas. No caso das malformações secundárias, fatores ambientais interferem no processo de desenvolvimento do feto, de forma isolada ou relacionada a fatores genéticos, determinando um comprometimento sistêmico ou danos específicos nos campos do desenvolvimento embrionário (Corsello; Giuffrè, 2012); suas causas podem estar associadas a: agentes biológicos; agentes químicos; agentes físicos; alterações vasculares e causas mecânicas ou deformações.

Apesar das malformações serem visíveis ao nascimento, muitas vezes as condições genéticas podem ser invisíveis externamente. Os erros inatos do metabolismo, por exemplo, se encaixam nesse contexto como defeitos primários, que afetam o funcionamento do organismo. Esses erros são causados por alterações genéticas que comprometem enzimas ou vias metabólicas essenciais, levando ao acúmulo ou deficiência de substâncias importantes no corpo. Apesar de nem sempre serem identificáveis fisicamente ao nascimento, suas consequências

podem ser graves, afetando o desenvolvimento e a saúde da criança, o que reforça a relevância epidemiológica dessas condições (Donis *et al.*, 2023).

Devido a suas diferentes características e origens etiológicas, a obtenção de informações acerca de condições genéticas se torna complexa e dificultosa para o público leigo. Assim, faz-se necessária a aplicação de atividades de ensino sobre essa temática, principalmente para públicos envolvidos no processo de assistência à saúde.

2.3 Políticas e instituições de assistência

2.3.1 Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Pessoa com Deficiência

A PNAISPD do Ministério da Saúde foi instituída por meio da Portaria nº 1.060, de 5 de junho de 2002, e tem como foco a inclusão das pessoas com deficiência em toda a rede de serviços do SUS. Anteriormente, a lei 7.853/1989, já existia para dispor sobre o apoio e os cuidados à saúde da pessoa com deficiência, criando assim uma rede de serviços especializados em habilitação e reabilitação, garantindo acesso aos estabelecimentos de saúde e ao tratamento adequado dessas pessoas (Novoa; Burnham, 2011).

A PNAISPD parte do reconhecimento de que é necessário construir respostas mais eficazes e organizadas para lidar com os desafios que envolvem o cuidado da saúde dessa população no Brasil. Entre seus principais objetivos estão: proteger a saúde das pessoas com deficiência; promover a reabilitação, buscando restaurar a capacidade funcional e melhorar o desempenho nas atividades do dia a dia; contribuir para a inclusão social em todos os âmbitos; e prevenir os agravos que podem levar ao surgimento de deficiências (Da Cunha; Santos; De Carvalho, 2022).

As diretrizes que orientam essa política devem ser colocadas em prática de forma integrada pelas três esferas de gestão do SUS, com o apoio de parcerias interinstitucionais. Elas incluem: promover qualidade de vida; prevenir deficiências; garantir atenção integral à saúde; melhorar os sistemas de informação; capacitar profissionais de saúde e organizar os serviços para um funcionamento mais eficiente e acessível (Lyra; Albuquerque; Oliveira, 2022).

A PNAISPD foi atualizada por meio da Portaria GM/MS nº 1.526, de 11 de outubro de 2023, tendo como novo objetivo promover e proteger a saúde da pessoa com deficiência, por meio da ampliação do acesso ao cuidado integral no âmbito do

SUS, em articulação com as demais políticas e ações intersetoriais, contribuindo para sua autonomia, qualidade de vida e inclusão social, bem como prevenindo diferentes agravos à saúde em todos os ciclos da vida (Brasil, 2023).

2.3.2 Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras

A PNAIPDR foi instituída pelo Ministério da Saúde por meio da Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Essa política estabelece diretrizes para o cuidado integral às pessoas com doenças raras no âmbito do SUS, além de prever incentivos financeiros para o custeio dos serviços. Para fins de organização e credenciamento, a PNAIPDR estrutura-se em dois eixos principais. O primeiro tem relação com doenças raras de origem genética, que incluem: anomalias congênitas; deficiência intelectual e erros inatos do metabolismo. O segundo aborda as doenças raras de origem não genética, como: doenças infecciosas, inflamatórias, autoimunes e outras condições classificadas como raras, mas que não têm origem genética (Lima; Ferreira; Ribeiro, 2022; Sousa; De Sá, 2015).

O principal objetivo dessa política é reduzir a mortalidade e a morbimortalidade associadas a essas doenças, além de minimizar manifestações secundárias e melhorar a qualidade de vida das pessoas afetadas. Para isso, são previstas ações que envolvem promoção da saúde, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno, redução de incapacidades e cuidados paliativos (Amaral; Rego, 2020). Complementando essas ações, destacam-se as iniciativas de Educomunicação em Doenças Raras, voltadas à educação permanente de profissionais de saúde no SUS e no setor privado, fortalecendo a efetividade da política. Entre os princípios que norteiam a PNAIPDR estão: à atenção humanizada, centrada nas necessidades das pessoas; o respeito à diversidade e a superação de estigmas e preconceitos; o acesso qualificado aos serviços, com cuidado integral, multiprofissional e intersetorial; e a participação e o controle social amplos (Da Silva; Malta; Guedes, 2024).

2.3.3 Associação dos Pais e Amigos dos Excepcionais

Dentre as imprescindíveis instituições de auxílio às pessoas com deficiência intelectual e múltipla — que não envolvem viés atrelado ao governo brasileiro e

estão isentas de interesse rentável — existe a APAE, uma corporação que estimula e direciona alternadas facetas sociais e interdisciplinares em torno do respaldo à população atípica. A instituição está organizada em distintas esferas, que vão desde a Federação Nacional das APAEs até as instituições municipais, que são o ponto central das ações, capazes de albergar tanto a localidade que ocupa quanto povoados vizinhos e interiores afastados, com aplicabilidade em mais de dois mil municípios nacionalmente (ES-APAE, 2025; Fiorentin, 2019; Ricardo, Castro, Castro, 2018).

A criação da APAE ocorreu apenas no ano de 1954, com o principal incentivo da estadunidense Beatrice Bemis. Beatrice acabou se deparando com um cenário brasileiro de grande descaso e negligência frente à população atípica da época, e com a ajuda de outros simpatizantes da causa, fundou a primeira APAE na cidade do Rio de Janeiro, durante um encontro da Sociedade Pestalozzi, atualmente conhecida como Federação Nacional das Associações Pestalozzi, que age também no âmbito do neurodesenvolvimento (Fenapestalozzi, 2025; Fiorentin, 2019; Junior; Ferreira; Hansen, 2016).

As primeiras atividades desta associação eram voltadas a um número reduzido de pessoas, com atuação limitada. No entanto, com o tempo, a iniciativa passou a receber mais incentivos e expandiu-se para outros estados, alcançando proporções nacionais; principalmente após o incremento da Federação Nacional das APAEs. Hoje, mesmo enfrentando impasses voltados à regressão filantrópica atual, e até mesmo falta de suporte infraestrutural em algumas cidades, as APAEs amparam aproximadamente os 1,6 milhão de assistidos em todo o país (Fiorentin, 2019; Junior; Ferreira; Hansen, 2016; Melo, 2025).

Nesse viés, as APAEs contemplam diferentes nichos, como: requalificação terapêutica, instrução pedagógica e manifestações de lazer. Todos estes disponibilizados de modo gratuito para a população, independente de seu nível socioeconômico, cooperando assim com a atenuação de desníveis sociais (Junior; Ferreira; Hansen, 2016).

Quando se trata de educação, as APAEs concedem alicerces pedagógicos de maneira ciente das individualidades de cada assistido — que normalmente tendem a enfrentar entraves na integração dentro do ensino regular municipal — mitigando exclusões e encarando desafios clínicos em torno do desenvolvimento cognitivo (Fiorentin, 2019; Melo, 2025; Oliveira; Solino; Silva, 2024).

Proporciona também, práticas recreativas, como o projeto “APAE Cultural”, que explora diferentes instrumentos artísticos: música, teatro e dança, com enfoque no progresso das capacidades psicomotoras dos assistidos. Assim como as Olimpíadas Especiais da APAEs, que visam o engajamento ativo de pessoas com deficiências no universo do esporte/atletismo em patamar competitivo (FEAPAES, 2020; FEAPAES-RS, 2018). Ainda, as APAEs travam batalhas anticapacitistas constantemente por meio de programas de serviços sociais, unindo esforços para tornar os assistidos a par dos seus direitos diante da comunidade (Messias; Lima; Lopes, 2024).

Além disso, o impacto das APAEs também é comprovado pelo seu compromisso em englobar ainda os familiares em alguma esfera assistencial, como por exemplo: oferecendo oportunidades de apoio em grupos coletivos, nos quais consigam conviver e encontrar outros pais de crianças que possuem condições minimamente semelhantes àquelas dos seus filhos e assim, reduzir isolamentos e sanar dúvidas por meio do compartilhamento de informações (Gilmore, 2017; Holanda; Andrade; Bezerra, 2015).

2.4 Psicológico dos pais e responsáveis pelo assistido

A integridade psicológica é um tema que vem apresentando uma expansão progressiva no contexto brasileiro atual, sendo indispensável para o bem-estar da população e imprescindível nos debates associados à configuração emocional dos pais e responsáveis por crianças atípicas, pois a partir do momento do diagnóstico, eles se deparam com situações desafiadoras que intensificam o aparecimento de quadros psicopatológicos, como depressão e ansiedade (Lopes, 2020; Pelentsov; Fielder; Laws, 2016).

No período subsequente à chegada de um bebê, diferentes anseios e esperanças parentais se direcionam à vida que ele vai levar. Em contrapartida, tratando-se de um filho com deficiência, os pais vivenciam uma ruptura de perspectivas, encarando o diagnóstico com expressão de pesar e insegurança do prognóstico, principalmente quando não há outros relatos circunvizinhos da condição (Gilmore, 2018; Gonçalves; Porchat, 2024; Kunst; Machado; Ribeiro, 2010).

Somado a isso, é válido destacar ainda outros fatores que implicam na exaustão emocional, como: (i) isolamento paterno e materno; (ii) luta diária pela inserção do filho na sociedade e também contra discriminações; (iii) estresse demaisiado; (iv) demandas excessivas, de forma especial, entre as mães solteiras; e (v) renúncia à carreira, com foco no comprometimento integral ao cuidado dos filhos (Buscaglia, 1993; Cousino; Hazen, 2013; Dellve; Samuelsson; Tallborn, 2006; Gonçalves; Porchat, 2024; Kunst; Machado; Ribeiro, 2010; Pelentsov; Fielder; Laws, 2016; Ragusa; Crino; Grugni, 2020).

Outro interferente observado é como a escassez de entendimento sobre as condições genéticas acaba tendo efeito sobre o estado psicológico dos responsáveis, uma vez que é comum que familiares sofram porque abrigam, em maior ou menor grau, algum tipo de sentimento de culpa pelo que aconteceu com seus filhos ou familiares, algo capaz de comprometer progressivamente o psicológico desses pais, principalmente ao envolver questões de herança de uma doença ou síndrome (Buscaglia, 1993; Gallagher; Phillips; Oliver, 2008).

Em suma, embora os pais demonstrem resiliência como principais prestadores de assistência aos filhos, eles são sujeitos a demandas emocionais que vão desde o impacto da notícia do diagnóstico até a incerteza quanto à possibilidade de uma vida longa e saudável para seus filhos. Por isso, torna-se fundamental que os profissionais das redes de apoio estejam cientes das possíveis vulnerabilidades familiares, e também do quanto o fator informativo é capaz de auxiliá-los, para que diante disso a proteção socioassistencial que tanto necessitam seja assegurada (Cardinali; Migliorini; Rania, 2019; Cousino; Hazen, 2013; Pelentsov; Fielder; Laws, 2016).

2.5 A importância do estudo da genética para o núcleo familiar

O Ministério da Educação compromete-se em apresentar o conteúdo de genética no ensino básico e médio, com o intuito de que ainda nos primeiros anos de estudo, a população compreenda conceitos fundamentais da origem biológica. Isso possibilita o entendimento de que a diversidade humana é algo previsto, ao invés de um simples desvio dos padrões preexistentes, possibilitando então a ultrapassagem de estigmas e estereótipos negativos (Casagrande, 2015; Novoa; Burnham, 2011).

Todavia, o estudo da genética é reconhecido, muitas vezes, como algo de grande complexidade, passível de associação com alguns indicativos, como a grande carga informacional atribuída à disciplina e a dificuldade de vincular os conteúdos dela com a realidade diária (Paiva; Martins, 2005).

Assim, esses elementos configuram entraves que desestabilizam a educação em genética no Brasil, prejudicando uma população que de maneira acentuada necessita deste conhecimento, os familiares de pacientes portadores de deficiências, de origem genética e multifatorial (Griffiths; Hastings; Nash, 2011).

Essa limitação pode levar os cuidadores a um estado de desorientação, uma vez que, em geral, estão familiarizados apenas com condições mais conhecidas do convívio social, como a SD. As demais deficiências, por sua vez, são frequentemente desconhecidas, representando um verdadeiro desafio tanto para a compreensão quanto para a oferta de suporte adequado (Gundersen, 2011; Zelihic; Hjardemaal; Lippe, 2020).

Vale apontar que a dificuldade em aprender genética não é o único alarmante, o geneticista também desempenha um papel significativo nesse processo educativo, principalmente quando os pais procuram obter explicações e sanar suas dúvidas. Todavia, os pais acabam se sentindo inseguros quando notam a falha de entendimento teórico dos médicos ou ao receberem apenas respostas superficiais de forma insensível, ocasionando assim um enfraquecimento do vínculo clínico-familiar (Griffiths; Hastings; Nash, 2011; Gundersen, 2011; Pelentsov; Fielder; Laws, 2016).

Dessa forma, os pais tendem a utilizar as tecnologias para realizar buscas desenfreadas nas redes de suporte *on-line* — em plataformas como o *Facebook*, por exemplo — a fim de conhecer outros testemunhos paternos ou crianças que compartilham o mesmo diagnóstico de seus filhos. Essas atitudes buscam mitigar o desespero e a reclusão, que consequentemente são intensificadas quando não há informações disponíveis em locais próximos (Gundersen, 2011; Von der Lippe; Netelan; Uggetti, 2022).

No entanto, cabe salientar que existem fatores desvantajosos perante essas atitudes nos meios digitais: (i) dúvidas quanto à credibilidade das fontes e ao respaldo científico das informações consultadas; (ii) possibilidade de contato com conteúdos que despertem gatilhos emocionais negativos; especialmente aqueles relacionados à expectativa de vida dos filhos. De certo modo, essas práticas podem

desencadear ainda mais ansiedade e intensificar os questionamentos ao invés de esclarecê-los (Baumbusch; Mayer; Sloan-Yip, 2018; Glenn, 2015; Gundersen, 2011).

Diante disso, é indispensável o desenvolvimento de ações multiprofissionais voltadas a essa população, com o objetivo de divulgar as condições clínicas por meio de diferentes profissionais da saúde e/ou da assistência social. Tal iniciativa visa esclarecer as dúvidas dos pais e oferecer orientações precisas que contribuam para amenizar os desafios enfrentados após o diagnóstico (Cardinali; Migliorini; Rania, 2019; Griffiths; Hastings; Nash, 2011; Gundersen, 2011; Ragusa; Crino; Grugni, 2020).

Portanto, esse conhecimento pode ampliar a mentalidade dos pais sobre hereditariedade e assim quebrar preceitos errôneos sobre herança, dispostos ao longo dos anos pela sociedade, reverberando então no acompanhamento contínuo do núcleo familiar, de forma a ampliar não somente a área da educação, mas também a dimensão psicossocial (Brite; Felicio, 2021; Casagrande, 2015; Gundersen, 2011).

3 OBJETIVOS

3.1 Objetivo geral

Analisar o entendimento teórico dos responsáveis por pacientes assistidos pela APAE - Parnaíba em relação à causa genética das condições que acometem seus filhos ou familiares antes e após intervenções educativas.

3.2 Objetivos específicos

- Auxiliar e capacitar os responsáveis pelos assistidos que possuem alguma condição genética ou multifatorial acerca do entendimento de tal condição;
- Minimizar o estigma social atribuído a doenças raras e deficiências de origem genética;
- Trabalhar aspectos do ensino de genética de forma simples e didática, a fim de melhorar a explanação do conteúdo educativo;
- Confeccionar materiais pedagógicos que abordem os seguintes tópicos: genes, hereditariedade, herança familiar, fatores ambientais e aconselhamento genético, como também, as condições/síndromes/deficiências que serão relatadas durante as atividades na APAE - Parnaíba;
- Instigar a disseminação de conhecimentos a respeito das condições genéticas na sociedade.

4 METODOLOGIA

4.1 Comitê de Ética em Pesquisa

De modo anterior ao início das atividades, a pesquisa foi submetida e posteriormente aprovada pelo Comitê de Ética em Pesquisa da UFDPar, sob parecer 7.305.291 (CAAE: 85282924.7.0000.0192) em seus aspectos éticos e metodológicos, de acordo com as diretrizes estabelecidas na resolução nº 466/12 do Conselho Nacional de Saúde sobre pesquisas envolvendo seres humanos (**Anexo A**).

4.2 Tipo de estudo

Trata-se de um estudo semi-estruturado de campo descritivo e de caráter quantitativo e qualitativo, que buscou responder a seguinte pergunta norteadora: “O que os responsáveis de assistidos pela APAE - Parnaíba sabem a respeito da genética envolvida na causa de condições/síndromes/deficiências dos seus filhos ou dos seus familiares?”.

O estudo foi realizado na APAE - Parnaíba, R. Afonso Pena, 1024 - São Francisco, Parnaíba - PI, 64215-120 (**Figura 01**), com o apoio dos coordenadores da instituição, sendo executado a partir da documentação de anuência (**Anexo B**).

Figura 01 - APAE - Parnaíba - PI: entrada principal



Fonte: Autoria própria, 2025.

4.3 Confecção dos materiais didáticos de suporte

Primeiramente, foi desenvolvida a confecção de dois manuais de ensino: um manual de conceitos genéticos básicos e um manual acerca da genética associada às condições clínicas dos filhos/familiares dos participantes. Ambos os manuais foram elaborados de forma autoral pela plataforma de design digital *Canva* e submetidos a avaliações pelas docentes orientadoras deste trabalho. Vale ressaltar que o foco desta confecção era abordar os conteúdos a serem expostos de maneira didática, utilizando-se exemplos do cotidiano, figuras ilustrativas e imagens simples que facilitassem o entendimento e compreensão dos participantes acerca dos assuntos abordados, tornando a aprendizagem em genética fácil e divertida.

4.4 Primeiro contato com a instituição

Para que fosse possível estabelecer o desenvolvimento das ações, ocorreu um encontro presencial entre todos os pesquisadores responsáveis pela pesquisa e os coordenadores administrativos da APAE - Parnaíba, Ana Elisa Castello Branco Marques e Edivaldo Leal Alves Filho, a fim de sanar dúvidas, esclarecer o funcionamento da pesquisa, explanar acerca do quantitativo de pacientes assistidos pela instituição e suas respectivas condições clínicas até o dado momento, definindo também, o cronograma das atividades. Neste momento foi concretizada a aplicação das atividades em dois grupos distintos, separados de acordo com os ambientes da APAE que frequentam: a escola e a clínica de atendimentos médicos.

4.5 Conteúdo amostral

4.5.1 Participantes

Foram selecionados os pais e/ou responsáveis que possuíssem filhos/familiares com alguma condição de origem genética ou multifatorial em primeiro momento. Contudo, as ações contaram com a participação de qualquer responsável que demonstrasse interesse na temática do projeto, inclusive daqueles que ainda aguardavam o diagnóstico do assistido. Esses participantes foram selecionados diante do fato de que a rotina dos pacientes na instituição facilita o contato com seus familiares e ou responsáveis, sem comprometer o cotidiano

dessas pessoas. Os familiares foram selecionados independentemente do sexo e grau de escolaridade, mas sendo excluído a participação de menores de dezoito anos e pessoas que não tivessem contato direto com o assistido.

4.5.2 Escola x Clínica

O ambiente de realização das atividades eram distintos, o que acabou influenciando nas diferenças de metodologias entre cada grupo. Na escola, existia um espaço reservado de forma exclusiva para as mães dos pacientes assistidos na APAE (**Figura 02**). Essas mães usavam desse ambiente para aguardar a saída dos filhos nos dias de aula e, assim, conseguiam interagir bastante entre si, realizando cafés da manhã partilhados, atividades artísticas e de culinária, de forma a se distraírem durante a espera pelos filhos e também a promover um ambiente descontraído e frutificador de amizades. Enquanto que na clínica (**Figura 03**), os pais estavam no ambiente da recepção, aguardando de forma bem curta o atendimento para os filhos, seja para clínico geral, fisioterapeuta ou para psicólogo.

Figura 02 - Espaço exclusivo das mães na APAE: setor da Escola



Fonte: Autoria própria, 2025.

Figura 03 - Recepção da Clínica da APAE



Fonte: Autoria própria, sob consentimento de uso autorizado, 2025.

4.5.3 Recrutamento dos participantes

A respeito do primeiro contato com os participantes na escola, por ser um ambiente que tem a presença constante e semanal do mesmo grupo de familiares, foi possível realizar uma apresentação prévia dos membros da pesquisa para os familiares e responsáveis.

Esse primeiro contato com os familiares da escola teve como objetivo fornecer informações prévias aos pesquisadores sobre as condições enfrentadas pelos assistidos desses familiares, a fim de refinar e preparar o material a ser utilizado nas atividades da pesquisa.

Por outro lado, com os familiares da clínica, não houve oportunidade de realizar essa apresentação inicial com a mesma antecedência. No entanto, antes de cada abordagem dos responsáveis, os coordenadores pedagógicos explicavam aos presentes na recepção sobre a pesquisa, ação importante devido ao fato de que o contato dos pesquisadores com os pais era feito durante um breve momento de espera pelo atendimento dos assistidos na recepção. Assim, a obtenção de informações dos pais, foi realizada de acordo com o próprio levantamento feito e repassado pelo setor administrativo da APAE, em formato qualitativo, sem comprometer o desenvolvimento da pesquisa e sua efetividade.

4.6 Obtenção dos dados e aplicação da atividade de ensino

4.6.1 Termo de Consentimento Livre e Esclarecido e formulários

A fim de obter os dados necessários para a pesquisa, inicialmente foi disponibilizado para ambos os grupos, o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE); disponível no **Apêndice A**. Assim, este documento foi explicitado ao participante de forma individual, apontando os aspectos relevantes da pesquisa, a asseguração dos seus direitos de participação voluntária e assinatura do termo, com o fito de confirmar seu aceite em participar do estudo.

A coleta de dados foi feita por meio de dois formulários distintos (**Apêndices B e C**), antes e após a aplicação pedagógica, respectivamente, atividade que visava o ensino da genética para os familiares da APAE - Parnaíba.

Nesse sentido, as perguntas do primeiro formulário tiveram como objetivo identificar o conhecimento prévio dos participantes antes da ação e o segundo questionário visou analisar de forma qualitativa a efetivação da ação de ensino e a concretização da aprendizagem dos responsáveis após essa intervenção educacional.

Os formulários foram impressos e compostos por perguntas de fácil entendimento, que continham conteúdos idênticos para ambos os grupos — a fim de não comprometer a posterior análise dos dados — e as respostas eram feitas a punho pelos participantes, com exceção daqueles que não conseguiam sozinhos responder as perguntas, seja pela baixa escolaridade ou por falta de prática em escrita, logo, quando isso ocorria os membros do projeto escreviam em seu nome.

Todas as conversas e momentos foram gravados, a fim de preservar a integridade tanto dos participantes quanto dos pesquisadores, sendo baseado nos preceitos dispostos pelo comitê de ética que rege esta pesquisa.

Em ambos os grupos, escola e clínica, o TCLE foi apresentado e, em seguida, realizado a aplicação do Formulário 01 (**Quadro 01**) no mesmo dia. Já o Formulário 02 (**Quadro 02**) foi exposto apenas após a aplicação da ação educativa, sendo esta realizada de maneiras diferentes em relação a cada grupo de participantes.

Quadro 01 - Formulário para obter a descrição do perfil dos participantes e qualificar de maneira inicial o entendimento deles em relação a genética

PERGUNTAS	RESPOSTA
1. Seu filho/familiar foi diagnosticado? Se sim, há quanto tempo?	Resposta livre.
2. Qual seu grau de parentesco com o(a) assistido(a)?	Resposta livre.
3. Há quanto tempo ele frequenta a APAE-PHB?	Resposta livre.
4. Quão importante você considera o apoio da APAE-PHB em relação ao assistido?	Muito Importante / Importante / Pouco Importante / Prefiro não responder
5. Você sabe o que é genética?	Sim ou Não
6. Quais assuntos de genética você conhece?	Resposta livre.
7. Você considera o estudo da genética um tema relevante?	Sim ou Não
8. O que você conhece sobre a causa genética envolvida na condição do seu filho/familiar?	Resposta livre.
9. Você sabe o que é aconselhamento genético?	Sim ou Não
10. Você saberia responder o que são “genes”?	Sim ou Não
11. Qual a sua escolaridade?	Analfabeto / Fundamental incompleto / Fundamental completo / Ensino médio incompleto / Ensino médio

	completo / Ensino superior incompleto / Ensino superior completo / Prefiro não responder.
12. Você considera a genética uma área de difícil compreensão?	Sim ou Não
13. Você acredita que saber sobre genética pode ajudar no seu cotidiano?	Resposta livre.

Quadro 02 - Formulário para qualificar o conhecimento adquirido dos familiares da APAE de Parnaíba-PI depois da ação

PERGUNTAS	RESPOSTAS
1. Você acredita que a roda de conversa lhe ajudou a entender melhor a etiologia genética da condição do seu filho/familiar assistido da APAE?	Resposta livre.
2. Você conseguiu entender o conteúdo falado na roda de conversa?	Resposta livre.
3. O que você aprendeu hoje de diferente do que você já sabia?	Resposta livre.
4. O conteúdo que você aprendeu teria lhe ajudado no início do diagnóstico do seu filho/familiar?	Resposta livre.
5. Você se sentiu mais motivado a entender a área da genética?	Resposta livre.
6. Você considera as informações que você aprendeu relevantes?	Sim ou Não.
7. Você conseguiria repassar essas informações para outro familiar e amigo?	Resposta livre.

8. Você gostaria que mais atividades como essas fossem realizadas na APAE?	Sim ou Não.
--	-------------

4.6.2 Ação sócio-educativa

As ações educativas foram adaptadas para serem realizadas de diferentes maneiras nos grupos Escola e Clínica, frente ao contexto a qual seria realizado a interação entre pesquisadores e participantes.

Na escola, dias após a aplicação do Formulário 01 e TCLE, a ações educativas foram realizadas e divididas em momentos distintos. De maneira coletiva, houve a aplicação da palestra explicativa de conteúdos voltados a conceitos básicos acerca da genética e também a explicação acerca da genética envolvida na condição dos filhos(as) das participantes, sendo aberto a dúvidas e questionamentos das mães ali presentes. Também foi realizada uma roda de conversa focada na vida, e emocional dessas mães, com o intuito de aproximar suas histórias e entrelaçar relatos semelhantes, para que compreendessem que não são as únicas a enfrentar determinadas situações. Durante essa roda de conversa foram feitas perguntas de caráter psicossocial (**Quadro 03**) para as mães reunidas.

Quadro 03 - Perguntas psicossociais expostas na roda de conversa de forma coletiva

“Já tiveram alguma dificuldade em responder a causa da condição do seu filho/parente?”
“Quais suportes informativos receberam após o diagnóstico definitivo?”
“Esse entendimento da etiologia da condição auxiliou no convívio social da família?”

Em um segundo momento houve a aplicação do Formulário 02, com foco em analisar a efetividade da ação de ensino. É válido destacar que ainda de forma individual foram feitas as outras perguntas psicossociais (**Quadro 04**), com o intuito de entender a relevância da roda de conversa. Ademais, todas as perguntas realizadas foram revisadas pela equipe de psicólogos da APAE - Parnaíba, a fim de minimizar sentimentos de desconforto e indelicadeza durante a conversa, e

ressalta-se também que os participantes ficaram livres para interagir ou não com este momento, sem inviabilizar sua participação, por conta do cunho emocional envolvido nas perguntas.

Quadro 04 - Perguntas psicossociais feitas individualmente

“Como você se sentiu ao expressar suas vivências na roda de conversa?”
--

“Você se identificou com alguma experiência dos outros pais/familiares?”
--

Na clínica, as ações educativas eram adaptadas por conta do curto tempo de disponibilidade das mães em participar da pesquisa, em decorrência de estarem no espaço da recepção esperando pelo atendimento clínico dos filhos e rapidamente teriam que “abandonar” a participação na pesquisa. Nesse contexto, foram realizados diferentes momentos em um só dia: (i) assinatura do TCLE; (ii) preenchimento do Formulário 01; (iii) explanação do conteúdo educativo, tanto do material sobre conceitos básicos de genética, quanto do material específico das condições clínicas do filho/parente do familiar entrevistado; e (iv) preenchimento do Formulário 02.

Destaca-se também que, devido ao pouco tempo de realização da pesquisa, a aplicação foi feita de forma individual com cada mãe. Logo, não foi possível a realização da roda de conversa interativa entre os familiares presentes neste grupo, impossibilitando assim, a troca de vivências e, consequentemente, a explanação das perguntas psicossociais, devido à dependência existente dentre essas atividades.

Além disso, a maioria dos familiares presentes na clínica, fazem uso da APAE unicamente para realizar essas atividades voltadas à reabilitação e/ou assistência social, não frequentando constantemente a instituição e dificultando assim, atividades que requerem constância entre os encontros — diferentemente do grupo das mães, que de forma semanal estavam disponíveis para a pesquisa. Assim, por mais que fosse mais apto e facilitada a aplicação do projeto apenas com as mães da escola, viu-se a necessidade de que mesmo por um curto período de tempo, incluir e dar visibilidade a essa população que normalmente não se faz presente nas ações multiprofissionais da instituição.

4.7 Análise dos dados

Os dados quantitativos obtidos por meio dos formulários 01 e 02 e as respostas obtidas das perguntas psicossociais da roda de conversa foram tabulados e analisados descritivamente. Na análise qualitativa, os dados de questões abertas dos formulários 01 e 02 foram descritos e, aqueles passíveis a comparação, dispostas no **Quadro 05**, tiveram valores numéricos atribuídos às suas respostas e foram analisadas pelo software estatístico *Jamovi* 2.6, para avaliar a efetividade da ação aplicada.

Quadro 05 - Perguntas que foram comparadas para a mensuração da efetividade da atividade de ensino

QUESTÕES DO FORMULÁRIO 01	QUESTÕES DO FORMULÁRIO 02
5. Você sabe o que é genética?	3. O que você aprendeu hoje de diferente do que você já sabia?
7. Você considera o estudo da genética um tema relevante?	6. Você considera as informações que você aprendeu relevantes?
8. O que você conhece sobre a causa genética envolvida na condição do seu filho/familiar?	1. Você acredita que a roda de conversa lhe ajudou a entender melhor a etiologia genética da condição do seu filho/familiar assistido da APAE?
12. Você considera a genética uma área de difícil compreensão?	2. Você conseguiu entender o conteúdo falado na roda de conversa?
13. Você acredita que saber sobre genética pode ajudar no seu cotidiano?	5. Você se sentiu mais motivado a entender a área da genética?

Todas as respostas obtidas por meio dos questionários foram tabuladas em planilhas *Excel*. No entanto, as etapas a seguir só foram realizadas a partir da análise das perguntas passíveis de comparação (**Quadro 05**), tendo em vista, que as respostas dessas perguntas foram transformadas em dados quantitativos.

Para a transformação dos dados descritivos de caráter qualitativo em dados numéricos de caráter quantitativo, foi utilizada uma metodologia baseada na pesquisa de Chang *et al.* (2009). As respostas negativas como: não, não sei, acho que não, foram pontuadas com 1 ponto. As respostas de incerteza como: talvez, um pouco, mais ou menos, foram pontuadas com 2 pontos. E as respostas afirmativas como: sim, sei, acho que sim, foram pontuadas com 3 pontos. Esse processo foi o mesmo para todas as perguntas, exceto para a pergunta de número 12 do Formulário 02 (Você considera a genética uma área de difícil compreensão?), neste caso específico, as respostas negativas valiam 3 pontos, às respostas de incerteza valiam 2 pontos, e as respostas afirmativas valiam 1 ponto (**Tabela 01**).

Tabela 01 - Distribuição de pontos pelo tipo de resposta

Tipo de Resposta	Perguntas	
	5 & 3, 7 & 6, 8 & 1, 2, 13 & 5	12
Afirmativa	3 pontos	1 ponto
Incerta	2 pontos	2 pontos
Negativa	1 ponto	3 pontos

Fonte: Autoria Própria, via Google docs, 2025.

Após a atribuição de pontos, as respostas do Formulário 01 foram somadas, assim como as respostas do Formulário 02 e, desse modo, cada um dos 30 voluntários da pesquisa obteve uma pontuação anterior à aplicação didática e outra pontuação posterior à aplicação didática.

5 RESULTADOS E DISCUSSÃO

5.1 Confecção dos materiais didáticos

Foram confeccionados dois manuais de suporte teórico e didático para serem utilizados durante a ação sócio-educativa. Estes materiais tinham o intuito de ajudar na apresentação dos assuntos de genética — substituindo o uso de projetores e sendo uma maneira simples e aplicável para locais com poucos recursos — e facilitar a aprendizagem dos participantes, por meio de elementos gráficos e figuras de fácil entendimento. Ainda, esse material didático buscou aproximar a exposição dos assuntos ao cotidiano dos familiares, a fim que pudessem ter um melhor aproveitamento das atividades e dessa forma, uma assimilação eficiente dos conteúdos (Martins; Castro, 2022).

É válido destacar que todo o material foi criado de forma totalmente autoral e com grande inspiração nos conteúdos das disciplinas de genética básica, citogenética e genética médica, anteriormente estudadas pelos autores, e também com base nas obras de Brookes (2001), Griffiths; Wessler; Lewontin (2022), Jorde; Carey; Bamshad (2020), Nussbaum (2016) e Snustad; Simmons (2017).

Além disso, a experiência prévia dos autores obtida por meio de atividades de Monitoria, Iniciação Científica e Extensão Universitária, vinculadas à UFDPar, também auxiliou na elaboração de uma linguagem acessível para a criação do conteúdo, tendo em vista a diversidade no grau de escolaridade dos participantes, e também, em razão do limitado interesse demonstrado por parte da população brasileira em temas relacionados às ciências e tecnologia (Silva; Freitas, 2006).

Diante desse cenário, a elaboração de uma linguagem simples para os ouvintes foi importante na criação desse material, com o fito de que todos os responsáveis pudessem compreender a temática em questão, independentemente da base teórica-científica adquirida ao longo de suas vidas.

Para realizar a confecção do material, foi utilizado a plataforma *on-line* de design gráfico Canva, que permite aos usuários a criação de apresentações, pôsteres, panfletos e uma variedade de conteúdos digitais. Com o uso desse site, foi possível usar diversos mecanismos didáticos para exemplificar temáticas sobre genética, no qual foram aplicados: imagens, elementos gráficos, figuras, ilustrações e paletas de cores variadas, corroborando assim, com a ideia de Bordinhão (2015),

de que os meios digitais são aptos a proporcionar melhorias dentro de contextos educacionais.

Quanto às temáticas abordadas, no primeiro manual (**Figuras 04 a 06**) foram expostos diferentes assuntos como: o esclarecimento de que nem tudo que é genético é herdável; exemplos de transmissão de características de pais para filhos; influência do meio ambiente na expressão de características, conceitualização de aconselhamento genético; além da explicação sobre o que são genes. Esses assuntos foram escolhidos em decorrência da genética ser apontada como uma disciplina robusta (Resende; Klautau-Guimarães, 2012), sendo de valor essa exploração inicial antes de adentrar às condições específicas dos assistidos da APAE, com foco em simplificar a aquisição dos conhecimentos.

No segundo manual (**Figuras 07 a 09**), foi feita a explicação das condições clínicas dos filhos e familiares dos participantes, por mínima que fosse a sua causalidade genética. Essas condições foram levantadas com base no primeiro contato realizado com a instituição e também com o perfil dos assistidos obtidos por meio dos próprios familiares durante o primeiro momento de apresentação do projeto de pesquisa a eles. As condições se concentraram em: autismo, deficiência intelectual, paralisia cerebral (PC), Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade (TDAH), má formação cerebral, e SD.

O uso de ferramentas de ensino como esta, principalmente para tratar de assuntos considerados de difícil compreensão, mostrou-se bastante promissor: durante e após a aplicação dos conteúdos, os familiares se encontravam folheando os manuais, movidos pela curiosidade.

Além disso, em certa ocasião, um pai, ao ver a ilustração de um menino e uma menina na página sobre genética do autismo, associou a imagem aos próprios filhos, dizendo: “*igual os que eu tenho lá em casa, meu casal*”. Isso reforça como os elementos gráficos facilitaram a conexão dos pais com o tema, evidenciando o papel dos recursos da metodologia ativa na aproximação do conteúdo à realidade das famílias.

Ressalte-se que, apesar de alguns responsáveis se referirem ao autismo por Transtorno do Espectro Autista (TEA), optou-se por utilizar o termo “autismo” durante a confecção dos manuais, uma vez que, a maioria das mães apresentavam maior familiaridade com esse termo.

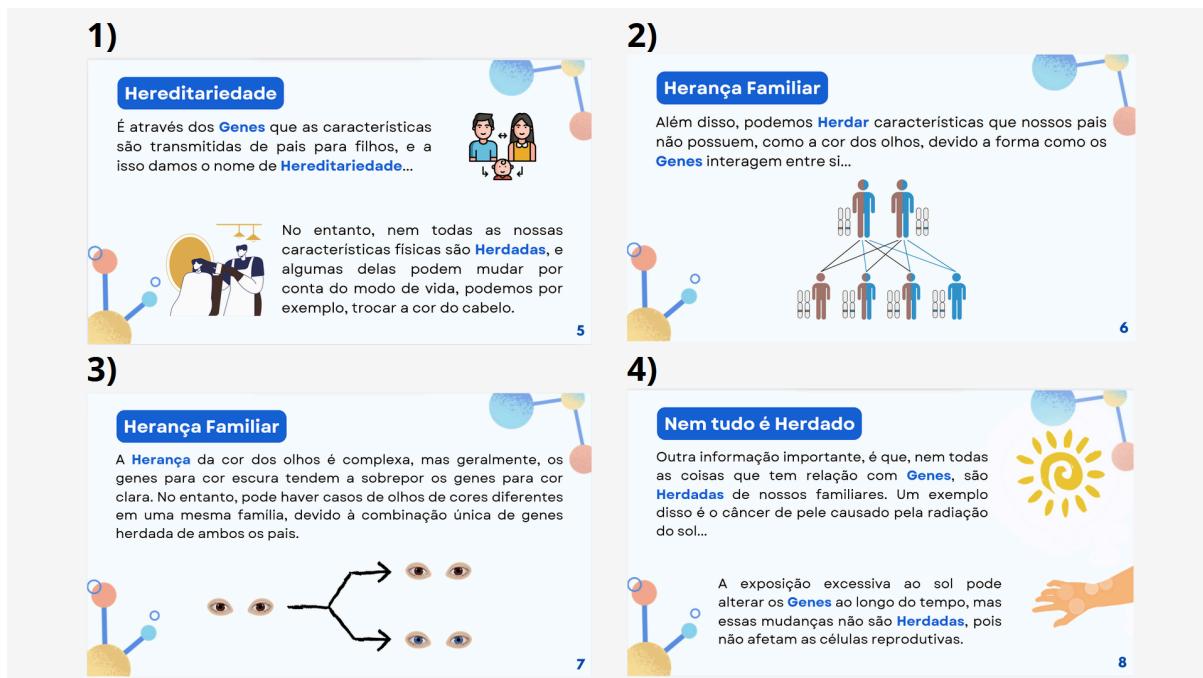
Figura 04 - Manual 01: Conceitos Genéticos - Parte 1



Fonte: Autoria própria, via Canva, 2025.

Descrição: 1) Capa; 2) Sumário; 3) Apresentação do material; 4) Explicação do que são genes.

Figura 05 - Manual 01: Conceitos Genéticos - Parte 2



Fonte: Autoria própria, via Canva, 2025.

Descrição: 1) Explicação sobre hereditariedade; 2) Explicação sobre herança familiar e alelos; 3) Explicação sobre herança familiar e fenótipos; 4) Explicação sobre a diferença entre o que é genético e o que é herdado.

Figura 06 - Manual 01: Conceitos Genéticos - Parte 3

1) Nem tudo é Herdado

Aliás, alterações nos **Genes** de células reprodutivas também podem ocorrer, sem estarem ligadas a **Herança**, principalmente por conta do acaso...

Condições Genéticas podem surgir diretamente nas células reprodutivas ou no embrião, podendo ser transmitidas aos filhos, mesmo que não existam nos pais.

2) Aconselhamento Genético

O profissional responsável por lidar com todas essas informações, e aplicá-las a Condições, Síndromes e Deficiências é o **Médico Geneticista**...

Cada caso é um caso, e por conta disso o Médico realiza um **Aconselhamento Genético**, onde informações sobre os familiares, antepassados e até mesmo parentes distantes podem auxiliar no diagnóstico e acompanhamento.

3) Aconselhamento Genético

Além de identificar e diagnosticar alterações genéticas, o **Médico Geneticista** também orienta os pacientes e suas famílias quanto aos riscos de **Hereditariedade**, possibilidades de prevenção, planejamento familiar e tratamentos disponíveis...

Esse acompanhamento é essencial para proporcionar qualidade de vida, minimizar complicações e oferecer suporte emocional.

4) Referências

- BROOKES, M. *Fique por dentro da genética* (1^a Edição). Cosac & Naify, 2001.
- GRIFFITHS, A. J.; WESSLER, S. R.; LEWONTIN, R. C. & CARROLL, S. B. *Introdução à genética* (12^a Edição). Guanabara Koogan, 2022.
- JORDE, L. B.; CAREY, J. C.; BAMSHAD, M. J. *Genética médica* (5^a Edição). Guanabara Koogan, 2020.
- NUSSBAUM, R. Thompson & Thompson genética médica (8^a Edição). Elsevier Brasil, 2016.
- SNUSTAD, D. P.; SIMMONS, M. J. *Fundamentos de Genética* (7^a Edição). Guanabara Koogan, 2017.

Fonte: Autoria própria, via Canva, 2025.

Descrição: 1) Explicação sobre o papel do ambiente na alteração do DNA; 2) Explicação sobre o que é o aconselhamento genético; 3) Explicação sobre o papel do médico geneticista; 4) Referências.

Figura 07 - Manual 02: A genética de algumas Condições Clínicas - Parte 1

1) DESVENDANDO A GENÉTICA DE ALGUMAS CONDIÇÕES CLÍNICAS

Paralisia Cerebral . Síndrome de Down . Autismo . Deficiência Intelectual . Maturidade Cerebral . TDAH

Uma parceria da APAE-Parnaíba com a Universidade Federal do Delta do Parnaíba

2) Sumário

- Apresentação 03
- Paralisia Cerebral 04
- Síndrome de Down 05
- Autismo 06
- Deficiência Intelectual 07
- Má Formação Cerebral 08
- TDAH 09
- Referências 10

3) Apresentação

Esse material foi criado a partir do Projeto de Pesquisa e Trabalho de Conclusão de Curso: A IMPORTÂNCIA DO "SABER GENÉTICA" COMO INSTRUMENTO DE INFORMAÇÃO PARA OS CONSELHEIROS GENÉTICOS PELA EQUIPE DE APARECIDA, aluna de Ivâ Sales Mapilhães e Marina Nasimento Vélez, alunos de Bacharelado do Curso de Biomedicina da Universidade Federal do Delta do Parnaíba - UFDPar, sob orientação da Dra. Renata Canalle e Dra. Luciana Rocha Faustino, docentes da instituição.

E tem o objetivo de trabalhar aspectos do ensino de genética de forma simples e didática, a fim de minimizar o estigma social atribuído às doenças raras e às deficiências de origem genética. Nesse volume destaca-se a explicação das condições clínicas dos filhos e familiares dos participantes do projeto, por minima que fosse a sua causalidade genética. Essas condições foram levantadas com base no primeiro contato realizado com a instituição e também com o perfil dos assistidos obtidos através dos próprios familiares durante o primeiro momento de apresentação do projeto de pesquisa a eles.

4) SÍNDROME DE DOWN

Trissomia do cromossomo 21

O melhor exame para descobrir o cromossomo é o CARIOTIPO

3 Cromossomos, ao invés de apenas 2 (que é o normal de acontecer)

Pode ser a adição total de mais um cromossomo ou apenas uma parte dele!

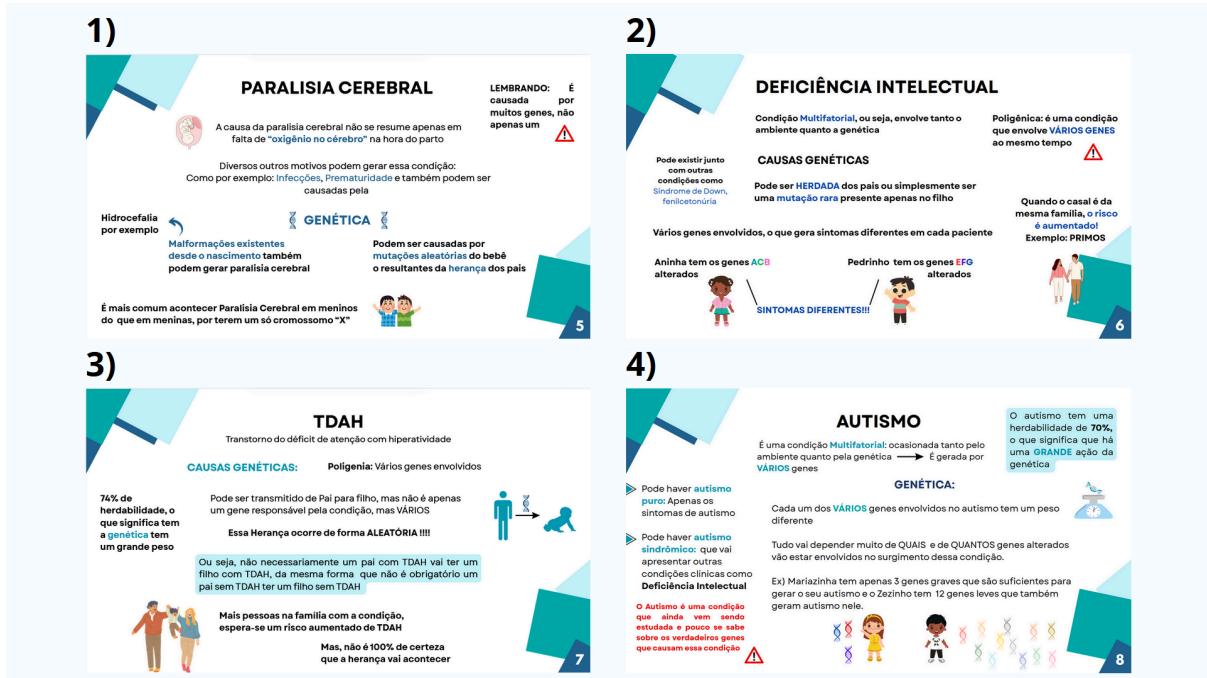
"O cromossomo deveria ir para um lugar e acaba indo para em outro"

A idade materna avançada pode aumentar o risco de aparecer a síndrome

Fonte: Autoria própria, via Canva, 2025.

Descrição: 1) Capa; 2) Sumário; 3) Apresentação do material; 4) Genética e Síndrome de Down.

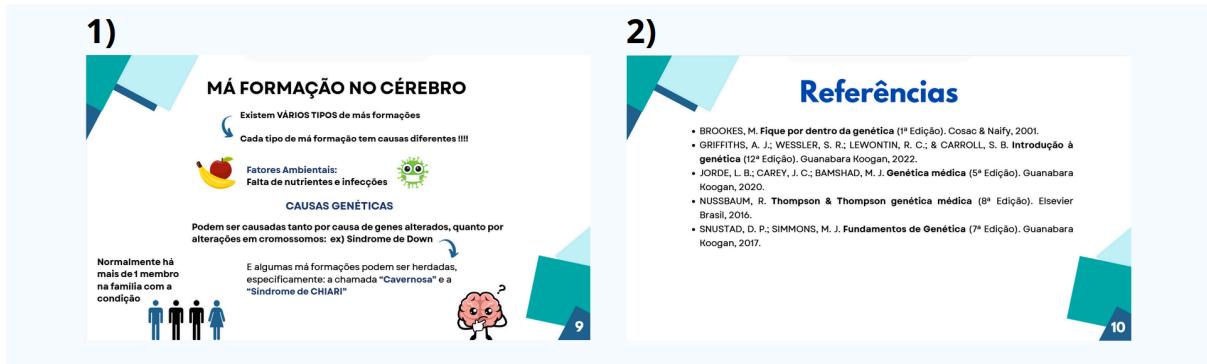
Figura 08 - Manual 02: A genética de algumas Condições Clínicas - Parte 2



Fonte: Autoria própria, via Canva, 2025.

Descrição: 1) Genética e paralisia cerebral; 2) Genética e deficiência intelectual; 3) Genética e TDAH; 4) Genética e autismo.

Figura 09 - Manual 02: A genética de algumas Condições Clínicas - Parte 3



Fonte: Autoria própria, via Canva, 2025.

Descrição: 1) Genética e má formação no cérebro; 2) Referências.

5.2 Caracterização dos participantes e aplicação da pesquisa

Foram realizadas um total de dez visitas à APAE de Parnaíba (**Tabela 02**) entre os meses de março a junho do ano de 2025. Na escola, duas turmas participaram da pesquisa, primeiramente, aconteceram as atividades com as mães do turno da manhã (segunda e terça) e, posteriormente, com as mães do turno da

tarde (quarta e quinta). Essas turmas foram escolhidas com o apoio dos profissionais administrativos da instituição de forma aleatória, sem qualquer viés de parcialidade. Antes da aplicação das ações, eram realizadas reuniões de alinhamento para decidir a divisão entre as atividades e a distribuição do tempo.

Na escola, as atividades percorriam aproximadamente quatro horas, levando em consideração o intervalo de recreio da escola (meia hora), atribuído ao momento em que as mães se ausentavam da sala para irem de encontro aos filhos. Na clínica, o período de realização das atividades era de aproximadamente 20 a 25 minutos com cada participante. As datas de realização na clínica foram escolhidas aleatoriamente, assim como o familiar que seria abordado para o momento da aplicação das atividades educativas e participação na pesquisa.

É válido destacar que, devido à maior disponibilidade de horários e frequência das mães da escola na instituição, foi possível dividir as ações em dias diferentes. Diferentemente do grupo da clínica, onde, por conta do tempo limitado de encontro entre aluno e participante, toda a ação precisou ser realizada em um único dia. Nos casos em que o participante não conseguia acompanhar todas as etapas — muitas vezes por depender de transporte público — a finalização das atividades ocorria em outro momento. No entanto, essa situação foi rara ($n = 2$), devido à dificuldade de localizar novamente o familiar na clínica.

Tabela 02 - Atividades realizadas em cada uma das dez visitas a APAE

DATA	GRUPO	OBJETIVO	QUANTITATIVO
24/03/2025	Escola: Primeira Turma	Apresentação	-
25/03/2025	Escola: Primeira Turma	Aplicação de TCLE e Formulário 01	14 participantes
03/04/2025	Clínica: Primeira Turma	Todas as etapas	11 participantes
30/04/2025	Clínica: Segunda Turma	Todas as etapas e Rastreamento dos participantes da Primeira Turma que	9 participantes

		não finalizaram a atividade	
19/05/2025	Escola: Primeira Turma	Aplicação de TCLE e Formulário 01	1 Participante
26/05/2025	Escola: Primeira Turma	Roda de Conversa, Aplicação do Formulário 02 e Finalização	15 participantes
28/05/2025	Escola: Segunda Turma	Apresentação	-
29/05/2025	Escola: Segunda Turma	Aplicação de TCLE e Formulário 01	13 participantes
04/06/2025	Escola: Segunda Turma	Roda de Conversa, Aplicação do Formulário 02 e Finalização	8 participantes
06/06/2025	Clínica: Primeira e Segunda Turma	Rastreamento dos participantes da Primeira Turma e Segunda Turma que não finalizaram a atividade	2 participantes

Fonte: Autoria Própria, via Google docs, 2025.

Participaram do preenchimento do TCLE e Formulário 01 um total de cinquenta e um familiares, que variaram entre mãe, pais e avós. Todavia, como já mencionado anteriormente, muitos participantes tiveram suas pesquisas inacabadas. Assim, ao somar as duas turmas da escola (total = 31 mães), aproximadamente 25,8% não concluíram ($n = 8$), enquanto que nas turmas da clínica (total = 20 familiares) 65% dos participantes não concluíram toda a pesquisa

(n = 13). Dessa maneira, apenas trinta destes finalizaram as ações por completo, vinte e três mães da escola e apenas sete familiares da clínica.

As condições dos filhos/familiares dos participantes variam, e totalizaram sete: deficiência intelectual, autismo, SD, PC, TDAH; má formação cerebral e meningite. Ressalta-se que apesar da meningite ser uma condição majoritariamente ambiental e não ter uma relação intrínseca com os genes — salvo em casos de predisposição (Brouwer *et al.*, 2009; Lundbo, 2016) — a participante participou de toda a pesquisa e foi incluída no total dos trinta participantes que compõem o conteúdo amostral. Esta decisão foi baseada na descrição dos critérios de inclusão do projeto de pesquisa, o qual diz: “[será aberto também a presença nos dias das ações a participação de qualquer responsável interessado na temática do projeto ou até mesmo que ainda esteja aguardando o diagnóstico do assistido”].

De toda forma, a explicação da causalidade da meningite foi relatada para a participante independente do uso de materiais de suporte teórico, apenas com o conhecimento geral que os estudantes possuíam sobre a infecção e os fatores ambientais associados a ela. A conversa com essa mãe foi desafiadora por conta da ausência de uma relação direta entre genética e meningite, mas ao mesmo tempo, foi de grande importância para qualificar os pesquisadores a situações inesperadas e também como uma forma de abordar temáticas diversas, como a microbiologia, com o objetivo de integrar o conhecimento acadêmico e, sobretudo, promover a inclusão social, evitando que a disseminação de saberes seja restrita e alcançando todos os participantes de forma equitativa.

As rodas de conversa psicossociais ocorreram nos dias 26 e 29 de maio na primeira e segunda turma da escola, respectivamente. Sendo importante destacar que durante este momento de interação, apenas 17 mães participaram, devido a necessidade que muitas tiveram de se ausentar antes da finalização. No entanto, esta situação não inviabilizou os resultados para a posterior análise, uma vez que, frente ao contexto de roda de conversa, não era considerado obrigatório a obtenção de respostas de todas as participantes ali presentes. Durante a roda de conversa as mães puderam desabafar sobre situações vivenciadas, trocar experiências, se aproximarem afetivamente uma das outras e também se desvincular de sentimentos como a solidão e culpa (Baumbusch; Mayer; Sloan-Yip, 2018).

Em suma, todos os dez encontros foram de imensa troca de conhecimentos e saberes (**Figuras 10 a 13**). A diversificação entre cada participante era notável,

alguns familiares ficavam mais recuados, enquanto outros conversavam abertamente. Todavia, todos eles eram sedentos por mais informações e ficavam atentos durante os momentos de conversação, seja individualmente na clínica ou coletivamente na escola. No entanto, é válido pontuar que as mães da escola se sentiam mais à vontade diante de outros relatos contados por outras mães, o que levou a um maior engajamento em comparação com a clínica, demonstrando a essencialidade de atividades em âmbito grupal, citada nos trabalhos de Esper *et al.* (2024) e Holanda *et al.* (2015).

Figura 10 - Fotografias das aplicações na Clínica



Fonte: Autoria própria, sob consentimento de uso autorizado, 2025.

Descrição: a) Ambiente da Clínica; b) Aplicação Educativa para um Pai na Clínica; c) Aplicação durante o rastreio aos familiares da Clínica; d) Aplicação na Clínica.

Figura 11 - Fotografias das abordagens individuais no setor da Escola



Fonte: Autoria própria, sob consentimento de uso autorizado, 2025.

Descrição: a), b) e c) Aplicação individual da atividade, caso onde a voluntária preferiu não escrever;
d) Aplicação na primeira turma da Escola, espaço reservado para aplicação do TCLE.

Figura 12 - Fotografias da explicação dos manuais no setor da Escola



Fonte: Autoria própria, sob consentimento de uso autorizado, 2025.

Descrição: a) e b) Aplicação dos manuais na primeira turma da Escola; c) e d) Aplicação dos manuais na segunda turma da Escola.

Figura 13 - Fotografias das abordagens coletivas no setor da Escola



Fonte: Autoria própria, sob consentimento de uso autorizado, 2025.

Descrição: a) Aplicação do Formulário 02 na segunda turma da Escola; b) Aplicação do Formulário 02 na segunda turma da Escola; c) Aplicação da Roda de Conversa na segunda turma da Escola; d) Aplicação do Formulário 02 na segunda turma da Escola.

5.3 Análise descritiva

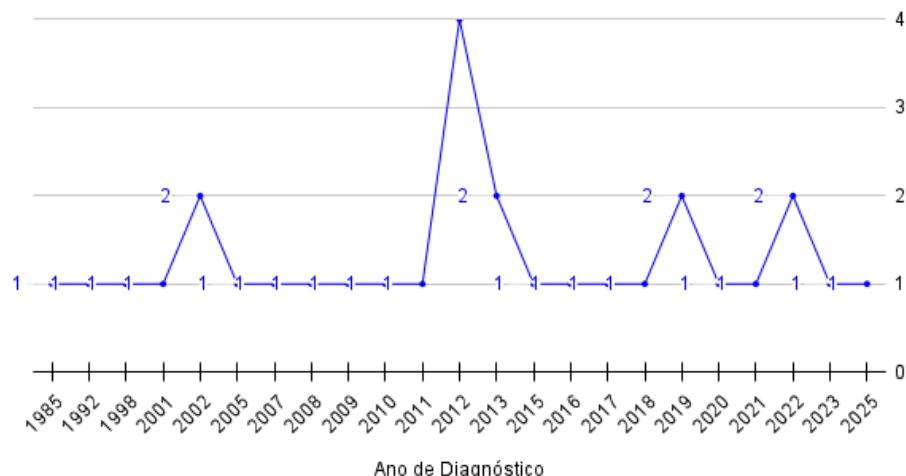
Os participantes que não finalizaram as aplicações por completo foram retirados da análise descritiva. Sendo assim, apenas trinta participantes foram analisados frente às respostas dos formulários 01 e 02, bem como às respostas psicossociais, obtidas das rodas de conversa realizadas na escola.

Para manter o sigilo ético e preservar a integridade dos participantes da pesquisa, o nome de cada um deles foi substituído por numerações (P1, P2, P3...) e quaisquer outros nomes citados durante a roda de conversa foram substituídos por nome fictícios, indicados pelo sinal gráfico: (*).

5.3.1 Análise do primeiro formulário

De acordo com os dados obtidos (**Gráfico 01**), todos os filhos/familiares dos participantes já possuíam diagnóstico definitivo, resultando em uma média de tempo de diagnóstico de 14,7 anos atrás, mediana de 13 anos e moda de 13 anos.

Gráfico 01 - Frequência de diagnósticos em relação a cada ano

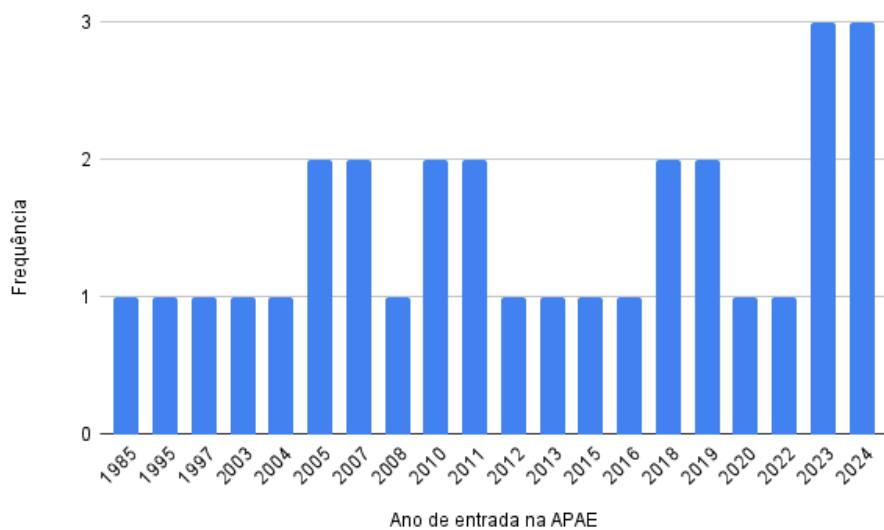


Fonte: Autoria Própria, via Google planilhas, 2025.

O período de tempo desde o diagnóstico variou bastante entre os participantes, divergindo entre diagnósticos recentes (há um mês) e diagnósticos mais tardios (há 40 anos). Todavia foi perceptível que a maioria dos diagnósticos ocorreram há 20 anos, configurando maior incidência de diagnósticos a partir dos anos 2000. O melhoramento no rastreio e diagnóstico das condições complexas pode ser uma possível explicação para este fenômeno, juntamente com a disseminação de informações. Essa afirmação se baseia em outras pesquisas de Lingam *et al.* (2003), Nassar *et al.* (2005) e Watkins *et al.* (2023), que também sugerem uma maior procura no “buscar e acompanhar” condições clínicas genéticas, a exemplo do TEA. No entanto, não descartamos a possibilidade deste aumento de diagnóstico ser apenas uma consequência da idade dos filhos dos participantes, uma vez que os dados referentes à idade do assistido não foram levantados na pesquisa, inviabilizando assim, essa confirmação.

Já quando se trata do tempo em que os assistidos frequentam a APAE, o valor em média correspondente é de 14,03 anos, a moda é de 1 e 2 anos e a mediana é de 12,5 anos (**Gráfico 02**).

Gráfico 02 - Histograma referente a frequência de entradas na APAE por ano



Fonte: Autoria Própria, via Google planilhas, 2025.

Nesse viés, ao comparar o ano de admissão na APAE com o ano de recebimento do diagnóstico notamos que: aproximadamente 53,33% receberam o diagnóstico antes de entrarem na APAE, 20% receberam o diagnóstico definitivo após a APAE e aproximadamente 27% receberam o diagnóstico no mesmo ano de admissão na APAE.

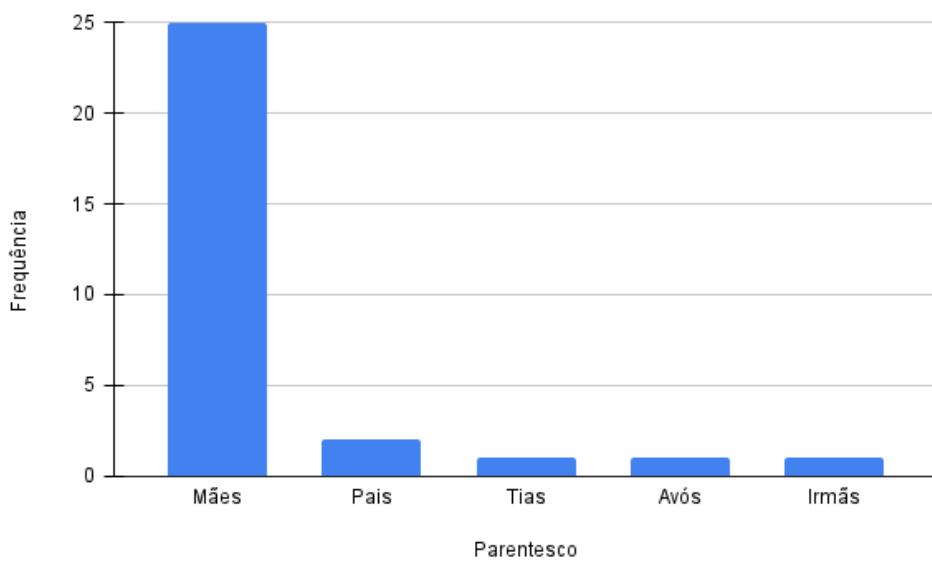
Esses achados levam a um importante debate sobre o reconhecimento das APAEs apenas após o encaminhamento médico, indicando a importância do papel dos neurologistas e psiquiatras em enxergar não apenas o paciente e sua família, mas que enxerguem pessoas reais que precisam de assistência multidisciplinar e dessa forma, direcioná-los a ambientes como a APAE, por exemplo (Bazon; Campanelli; Blascovi-Assis, 2004). Além disso, os dados também revelam um possível desconhecimento que a população parnaibana possui em relação a associação, revelando a necessidade de incrementação ampla na divulgação das suas atividades.

Ainda, para aqueles que receberam diagnóstico somente após adentrarem a instituição ($n = 6$), a diferença entre a data de entrada e a data do diagnóstico definitivo foi de em média seis anos, todavia percebeu-se que em três casos analisados o diagnóstico foi descoberto apenas dez, vinte e até mesmo trinta anos após entrarem na Associação. A demora na confirmação da condição clínica em crianças atípicas está relacionado a distintos aspectos, tais como a carência

informativa, que pode intensificar a angústia dos responsáveis por longos anos e também ocasionar o enfraquecimento na promoção de bem-estar ao assistido, como verificado por Verri *et al.* (2004) e Tuffrey-Wijne *et al.* (2009). Assim, essa ideia abre espaço para estudos mais aprofundados, que visem entender o real motivo deste atraso — mesmo diante do suporte oferecido pela APAE.

Acerca do grau de parentesco dos participantes da pesquisa, a quantidade de mães que participaram foi $n = 25$ (83,33%); pais $n = 2$ (6,66%) e tias, avós e irmãs foi de respectivamente $n = 1$ em cada parentesco, correspondendo a 10% no total (**Gráfico 03**). Dessa maneira, foi perceptível o maior comprometimento das mães no acompanhamento dos filhos, tais achados potencializam as ideias propostas por Bhering *et al.* (1999) e García-Mainar *et al.* (2011), ao demonstrarem como o comparecimento materno se sobressai ao paterno quando se trata do compromisso para com os filhos. Diante desse cenário, essa falta de participação dos pais acaba levando a situações de sobrecarga materna, no qual os homens acabam deixando a função de pais ao se tornarem, muitas vezes, apenas genitores dos filhos.

Gráfico 03 - Categorização do grau de parentesco de cada participante



Fonte: Autoria Própria, via Google planilhas, 2025.

Ainda, esses achados coincidem com a disparidade observada no número de mulheres participantes da pesquisa (aproximadamente 93,33%) em relação à quantidade de homens (apenas 6,66%) demonstrando que a assistência para com

os familiares gira em torno principalmente das mulheres. Outros autores como Cohen *et al.* (2006), também apontam para a assimetria de gênero no amparo de pessoas atípicas, reforçando assim, a gravidade e sensibilidade desta problemática na sociedade atual.

Para exemplificar essas ideias, uma das participantes compartilhou o relato de que cuida da sobrinha desde o nascimento, uma vez que a mãe da assistida já havia falecido e o pai (irmão da participante) não prestava responsabilidades com a própria filha, preferindo colocá-las em torno da irmã: "*Quando vou deixar a Maria* na casa dele para resolver alguma coisa, ele e a atual família ficam no portão esperando eu chegar o quanto antes pra poder entregar logo ela*". Esse tipo de relato ressalta o quanto o poder patriarcal na sociedade pode ser explícito, no qual mesmo sem gerar propriamente a criança, as mulheres se vêem na responsabilidade de cuidado, sendo isso associado ao pensamento de incapacidade paterna de cuidar por completo do filho.

Quando se trata da importância da APAE na vida dos familiares desses participantes, unanimemente todos responderam que a instituição é muito importante, alguns citaram que a associação seria como uma segunda casa, uma segunda família, no qual se sentem acolhidos, ouvidos e respeitados, a exemplo:

- P9: "*Aqui (APAE) eles cuidam dos filhos e cuidam das mães, os filhos se divertem, tem amizade... nem na igreja eu conseguia participar, num interagia assim... e aqui eu consigo*".
- P1: "*Depois que trouxe minha filha aqui para a APAE, foi melhor, tinha mais facilidade pra explicar as coisas, porque tinha a orientação dos profissionais*".

Logo, esses relatos afirmam o poder que a instituição possui em fornecer estratégias de cuidado que englobam não apenas o assistido, mas também o próprio familiar, gerando assim um ambiente de conforto, e de suporte para o enfrentamento dos empasses que possam ocorrer ao longo da vida dos filhos.

Em outro viés, sobre o aconselhamento genético, apenas 6,7% sabiam o que era esse assunto, enquanto 93,3% não sabiam nada a respeito desta temática. Esses dados acabam por se tornar alarmantes tendo em vista a essencialidade do

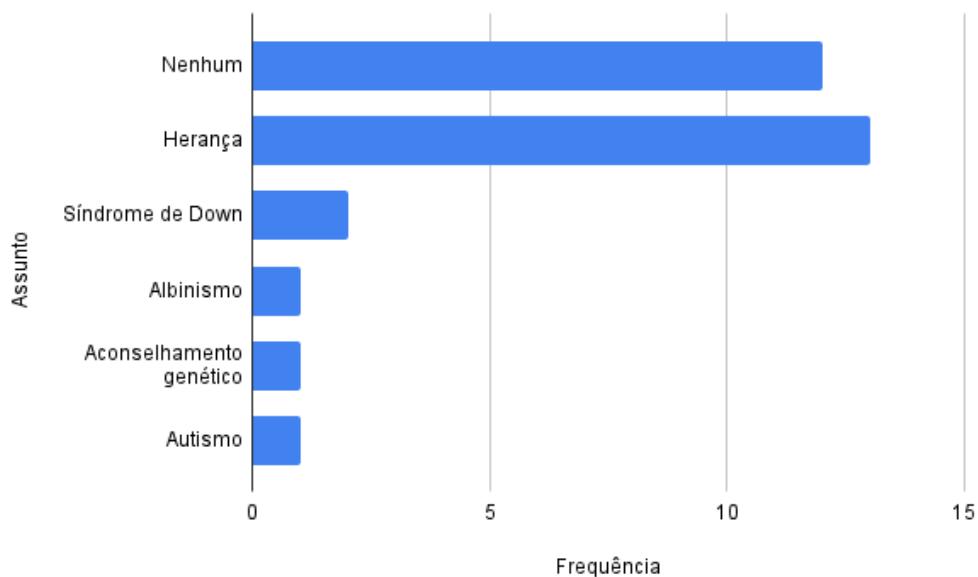
geneticista em diagnosticar condições raras e/ou deficiências e por conseguinte, direcionar os pacientes às terapias individualizadas e indeclináveis.

Essa desinformação pode estar associada à escassez da atuação de especialistas em genética clínica no Piauí, pois de acordo com Bonilla *et al.* (2022), esses médicos possuem maior afinidade por locais com maior chance de ganho financeiro, como em áreas mais voltadas para o sul do país. Tal configuração geográfica pode gerar agravos sociais — como a redução da qualidade de vida — em grande escala, pois de acordo com os dados do Censo Demográfico de 2022, divulgado no ano de 2025, o Nordeste concentra mais de um milhão e meio de pessoas com algum tipo de deficiência registradas no país, número que não inclui indivíduos com Transtorno do Espectro Autista (TEA).

A respeito das questões voltadas à genética, diferentes perguntas foram realizadas. A princípio, quando questionados se sabiam o que é a área da genética, 60% responderam que sim e apenas 40% responderam que não sabiam. Todavia, apenas quatro participantes responderam que sabiam o que são genes (13,33%) um respondeu que sabia mais ou menos (3,33%) e 25 participantes responderam não sabiam, correspondendo a 83,33%.

E ainda, quando questionados quais assuntos genéticos eles conheciam (**Gráfico 04**): 13 participantes responderam acerca da herança de pais para filhos (43,33%); 12 responderam não conhecer nenhum assunto de genética (40%); cinco responderam sobre algumas condições clínicas (10%) — autismo; albinismo e SD — e apenas uma participante mencionou a temática de aconselhamento genético (3,33%).

Gráfico 04 - Frequência dos assuntos de conhecimento dos participantes



Fonte: Autoria Própria, via Google planilhas, 2025.

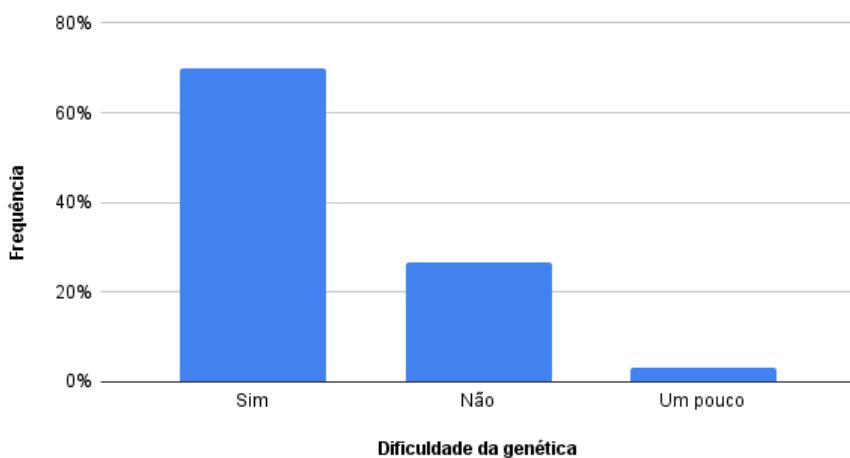
Logo, podemos discutir que, apesar de um relevante percentual afirmar saber o que é genética, de forma incondizente, poucos participantes sabiam de fato o que seriam genes e uma considerável quantidade não sabia de nenhum assunto envolvendo essa temática (40%). Esses dados nos fazem questionar o real conhecimento que os participantes obtinham sobre genética e a limitação científica em torno dessa população, que acabaram restringindo os assuntos de genética apenas a transmissão de características de pais para filhos (**Gráfico 04**) sem citar nenhuma vez sobre condições clínicas comuns da sociedade, como câncer ou diabetes (Balmain; Gray; Ponder, 2003; Tremblay, 2019).

Esses achados vão de encontro aos estudos de Richards *et al.* (1996) e Venville *et al.* (2005), os quais apontam que apesar de algumas definições serem de conhecimento popular, muitas vezes as pessoas acabam restringindo essa ciência à semelhança entre pais e filhos. Logo, é de suma importância ações capazes de apresentar a genética em suas diferentes facetas e as implicações dela no cotidiano da população parnaibana.

Vale lembrar também que apesar de alguns assuntos (alelos, células) parecerem simples para grande parte da comunidade acadêmica em saúde e ciências biológicas, para os indivíduos não familiarizados, estes são termos difíceis de explicar e até mesmo entender de forma simples, sendo importante explanar que

70% dos participantes responderam que consideram a genética uma área de difícil compreensão (**Gráfico 05**).

Gráfico 05 - Distribuição das respostas referentes a dificuldade da genética



Fonte: Autoria Própria, via Google planilhas, 2025.

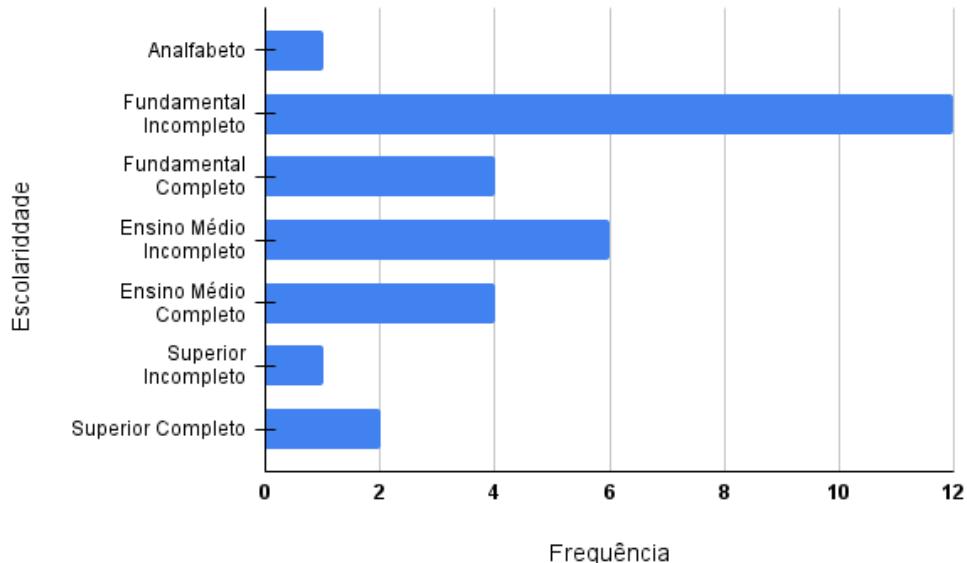
Assim, a genética se mostra para esse grupo de participantes uma temática de difícil concepção, e essa problemática pode ser motivada por variados fatores que vão desde a aplicação de um palavreado robusto durante a atividade pedagógica até a carência de abordagens mais aprimoradas durante a transmissão dos tópicos por parte do lecionador (Araújo *et al.*, 2018; Lopes *et al.*, 2018), indicativos esses, capazes de distanciar e/ou fazer o ouvinte perder o ânimo durante a aquisição do saber.

Nesse sentido, estes dados referentes a dificuldade de compreender o estudo da genética vão de encontro com a distribuição da escolaridade dos participantes (**Gráfico 06**), no qual uma relevante parcela dos participantes não conseguiu sequer finalizar o ensino fundamental (43,33%), os outros 56,7%, não concluíram o ensino médio, incluindo analfabetos, pessoas com ensino fundamental incompleto e aquelas que finalizaram apenas o ensino fundamental, sem iniciar o ensino médio.

Associado a isso, vale destacar a possibilidade de que mesmo finalizando o ensino médio, os participantes não tiveram acesso ao conhecimento da disciplina, tendo em vista a realidade de muitas instituições públicas no Brasil, que se encontram com obstáculos direcionados a carência tanto de professores quanto de insumos, paralisações trabalhistas e crises de infraestrutura. Situações essas capazes de impossibilitar a finalização de todo o livro didático, seja no ensino

fundamental ou médio e, por consequência, inviabilizar a aplicabilidade de diversas disciplinas, dentre elas: a genética (Meneses; Silva; Lopes, 2024).

Gráfico 06 - Distribuição da escolaridade dos voluntários

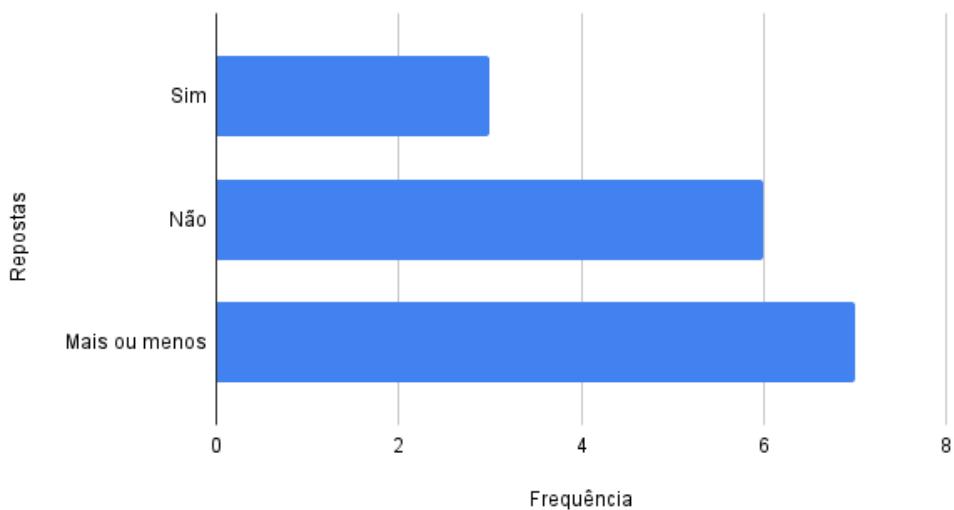


Fonte: Autoria Própria, via Google planilhas, 2025.

Logo, esse impasse no entendimento da genética pode acontecer em decorrência do grau de escolaridade dos participantes. Assim, mesmo que o foco deste estudo não englobe esta temática, ela pode ser considerada de extrema importância para a criação de novos projetos com foco em desvendar as variáveis demográficas, como a renda ou situação de vulnerabilidade social, a fim de entender melhor os empecilhos voltados à educação dessa população alvo.

Foi questionado também a esses participantes, se eles sabiam acerca da causa genética da condição dos filhos. Alguns familiares responderam com uso de: “sim”, “não” e “mais ou menos”, totalizando 16 respostas (**Gráfico 07**).

Gráfico 07 - Distribuição das respostas referentes ao saber genético por trás das condições clínicas dos assistidos



Fonte: Autoria Própria, via Google planilhas, 2025.

Ao analisar este gráfico, percebe-se que 81,25% dos participantes não sabem ao certo sobre a origem genética da condição dos seus filhos. Esta é uma problemática alarmante, pois demonstra que entendimento acerca de aspectos voltados à genética não faz parte do aparato informacional que os responsáveis acabam adquirindo ao longo do tempo, ou mesmo durante o diagnóstico dos assistidos.

Nesse contexto, o fator informacional pode ser considerado de valor inestimável quando disposto para um público que necessita dele, a exemplo: uma família ciente das origem da SD e da possibilidade que a síndrome possui em ser detectada pelo teste de cariótipo, conseguem unir forças, por meio da justiça, para realizar esse exame no SUS. Evidenciando, portanto, que até mesmo famílias carentes conseguem usufruir de amparo e assegurar perspectivas de futuro quando são detentoras do saber (Miguel et al., 2020).

Enquanto isso, outros familiares — quatorze — acabaram respondendo a essa pergunta afirmando que a condição de seu assistido não tinha relação com genética, algumas dessas respostas foram dispostas abaixo.

- P1: "É um pouco novo e não tem casos na família né".
- P2: "Foi porque o médico não fez cesárea".

- P3: “*Não é genético, porque tem em ninguém da nossa família, nem minha nem do pai dele*”.
- P4: “*Não acredito que seja né, só tem ela na família, entendeu?*”.

Diante disso, aproximadamente 36% responderam acreditar que a condição do filho tinha relação com a genética e 64% responderam que não havia relação com a genética.

Essas afirmações não representaram uma resposta direta à pergunta em questão, mas foram importantes para demonstrar o pensamento errôneo que muitos familiares possuem acerca da genética, no qual acabam confundindo o que é genético com o que é herdável, corroborando assim para a ideia de limitação informativa acerca do campo da genética.

Por fim, mesmo possuindo dificuldade em entender sobre genética, aproximadamente 97% ($n = 29$) dos trinta participantes consideram a genética uma área relevante e 100% deles acreditam que a genética pode auxiliar em seus cotidianos, a seguir, encontram-se algumas respostas que demonstram essa credibilidade na genética.

- P1: “*Sim, gostaria de saber explicar, pois é muita cobrança*”.
- P2: “*Sim, até mesmo para pedir/explicar alguma informação*”.
- P3: “*Sim, ainda temos muitas dúvidas*”.
- P4: “*Sim, até mesmo para poder repassar um pouco sobre a genética do autismo*”.
- P5: “*Sim, pois dependemos de outras pessoas*”.

Nesse viés, percebe-se que por mais que o conhecimento teórico-científico dos familiares fosse reduzido ao se tratar de genética, relevante parcela deles possuía um certo interesse em conhecer melhor sobre essa temática, demonstrando a característica dos pais de crianças com alguma deficiência — seja

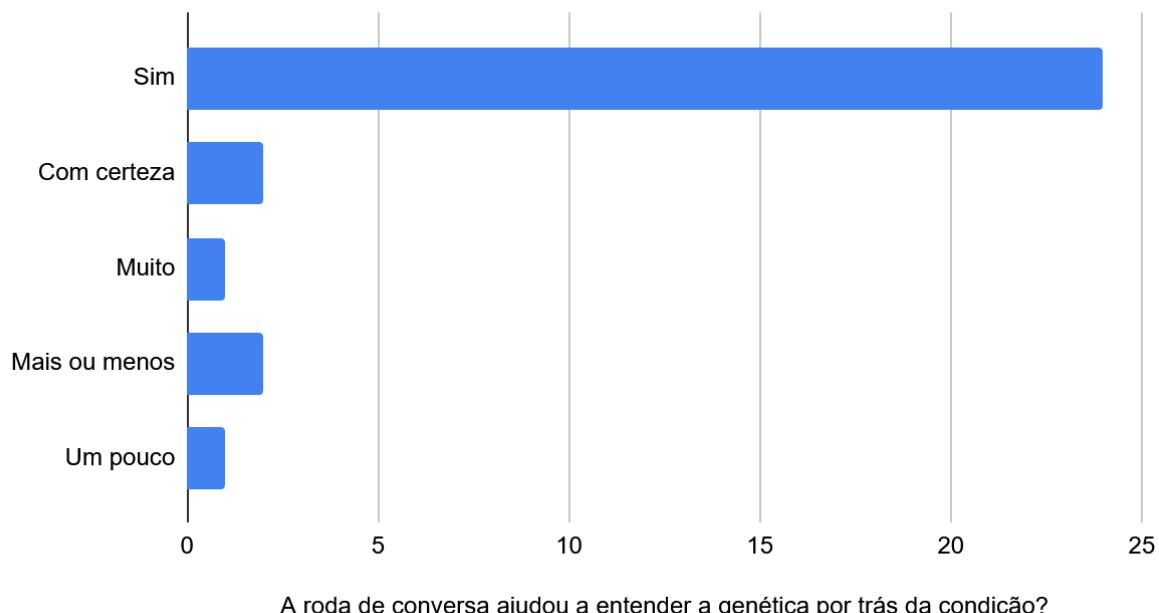
ela física ou intelectual — de estarem sempre abertos e à procura de novos esclarecimentos (Von der Lippe; Netelan; Uggetti, 2022), apontando também a importância de ações semelhantes a deste projeto.

5.3.2 Análise do segundo formulário

De acordo com os dados, todos os participantes afirmaram que a roda de conversa foi eficiente, em algum grau, para compreender melhor a etiologia genética da condição do assistido (**Gráfico 08**). Dentre os que responderam afirmativamente (90%), alguns destacaram o caráter inovador da atividade em comparação a outras da instituição, e como esse tipo de conhecimento pode ser complexo, já que, em sua vivência, alguns profissionais não conseguiram esclarecer dúvidas sobre a questão genética.

- *P5: “Ajudou sim, algumas informações tentamos buscar mas nem todos profissionais sabem”.*
- *P8: “Muito, gostei muito, nunca isso foi muito abordado na APAE”.*

Gráfico 08 - Distribuição das respostas referentes ao auxílio da roda de conversa para a obtenção de conhecimento sobre a condição do assistido



Fonte: Autoria Própria, via Google planilhas, 2025.

Alguns voluntários também destacaram aquilo que conseguiram aprender de novo:

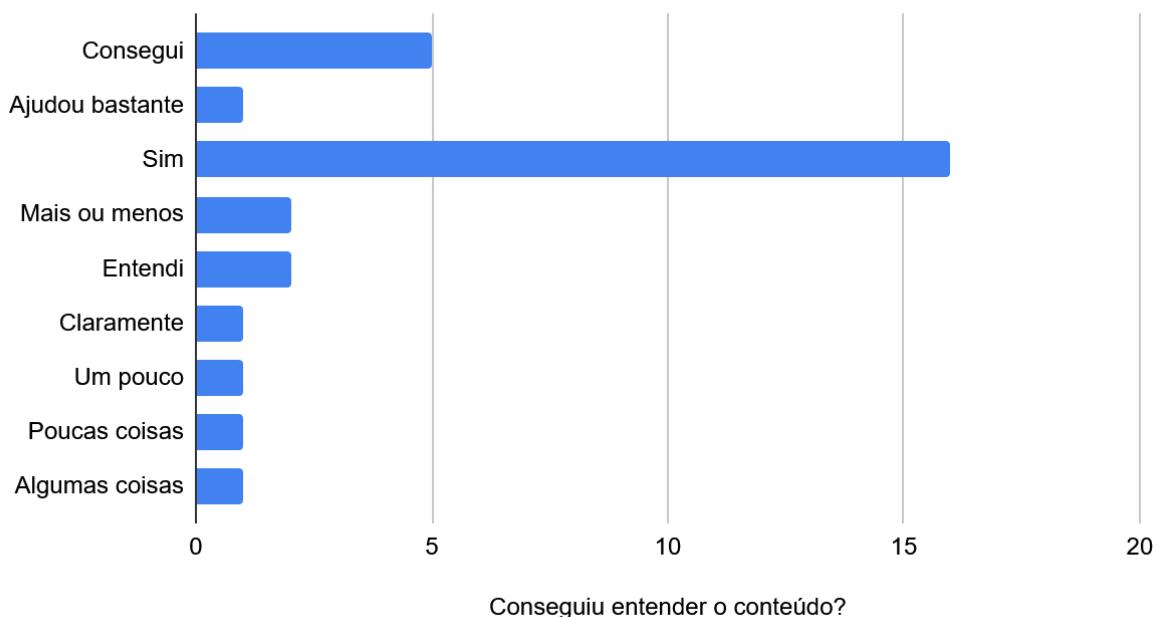
- *P14: "Sim, não sabia da relação poligênica do autismo".*
- *P15: "Sim, aprendi sobre a questão da genética, pois tenho três (filhos) e só um tem autismo, e ainda aprendi sobre a explicação da cor dos olhos".*
- *P16: "Sim, principalmente como funciona a meningite".*
- *P17: "Sim, entendi um pouco sobre genética e ambiente".*

Nesse sentido, destaca-se a importância de ações educativas em genética junto à instituições como a APAE. Para Melo *et al.* (2008), "Grupos de apoio a pacientes com doenças genéticas são essenciais para maior suporte e conforto às famílias, ajudam na divulgação de informação e exercem papel fundamental para a introdução do tema "genética médica" na agenda política do País".

Também é relevante citar que apesar da meningite não ser uma temática abordada no Manual 02, e mesmo sem o preparo prévio dos pesquisadores para relacionar a inflamação das meninges com fatores genéticos, a participante P9 admitiu ter aprendido algo de novo sobre a condição, fato que pode ser associado às experiências e informações obtidas anteriormente pelos alunos sobre a doença. Isso sugere que, mesmo quando um conteúdo específico não é diretamente abordado, a metodologia utilizada pode estimular conexões com conhecimentos prévios, promovendo uma aprendizagem significativa (Agra *et al.*, 2019).

Acerca do que os participantes responderam sobre seu entendimento com a atividade, houve uma variação maior de respostas (**Gráfico 09**). A maior parte dos participantes (83,33%) responderam afirmativamente, sendo as outras respostas compostas por graus de incerteza (16,67%).

Gráfico 09 - Distribuição das respostas referentes ao entendimento dos participantes acerca do conteúdo ministrado



Fonte: Autoria Própria, via Google planilhas, 2025.

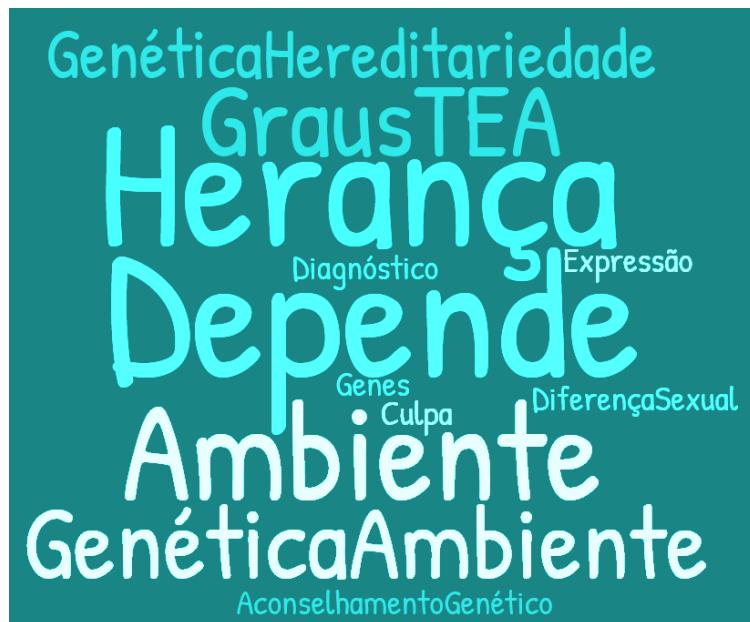
Infere-se que isso possa ter acontecido tanto pela abordagem de alguns conteúdos de genética que não são tão lúdicos ou fáceis de aplicar ao cotidiano, como a formação de gametas e processos de teratogenicidade e carcinogenicidade, ou, acontecido devido ao número de condições genéticas abordadas durante a atividade. Nesse viés, as informações sobre algumas dessas condições não eram tão atrativas para alguns voluntários, considerando que estes tinham mais interesse em saber apenas sobre a condição de seu assistido. Mesmo assim, alguns participantes destacaram o quanto aprenderam, ou como compreenderam o assunto:

- P3: “*Sim, que a Síndrome de Down pode coexistir com autismo*”.
- P4: “*Sim, não da forma muito qualificada, mas esclareceu um pouco*”.
- P5: “*Sim, porque "explicou direitinho"*”.
- P7: “*Mais ou menos, "era muita coisa"*”.

Nesse viés, os resultados demonstram que a aproximação entre o meio acadêmico e a realidade social contribui para a identificação de desafios no processo educativo, como se observa na compreensão dos conteúdos abordados. Outrossim, a interação estudante/comunidade fortalece e ajuda a comunidade em suas lutas por acesso à informação, melhor qualidade de vida e atenção integral ao paciente com deficiência, estimulando um maior controle social das ações e serviços de saúde (Melo; Demarzo; Huber, 2008).

Analizando o que os participantes disseram que foi possível aprender de diferente com as atividades, a maior parte dos voluntários elaborou sua resposta citando algo único e particular sobre seu aprendizado, como tentativa de ilustrar essas ideias, agrupamos os resultados em formato de Nuvem de Palavras (**Figura 14**), um método de representações visuais da frequência das palavras, nas quais os termos mais frequentes recebem maior evidência (Jenerette; Mathieu; Dorsey, 2017).

Figura 14 - Nuvem de palavras - O que aprenderam de novo?



Fonte: Autoria Própria, via ABCya!, 2025.

Sobre a utilização do termo “Graus” ao lado do termo “TEA” na nuvem de palavras, esse foi o termo mais utilizado pelos participantes da pesquisa ao descreverem o diagnóstico de seus assistidos, os termos “Espectro” e “Níveis” também foram utilizados, porém, com uma menor frequência. Atualmente o termo

“Graus” não é mais utilizado para descrever a intensidade dos sintomas da condição e deve ser substituído pelo termo “Níveis” (Lai et al., 2013).

- *P1: “Muito sobre a questão da culpa, entender que não foi minha responsabilidade”.*
- *P3: “A questão da herança”.*
- *P4: “Fator não genético pode importar”.*
- *P5: “Que tudo é muito complexo”.*
- *P6: “Graus do autismo, herança e passagem de características”.*
- *P7: “Não entendia muito sobre genética antes”.*
- *P8: “Que nem tudo que é genético é herdado”.*
- *P9: “Os filhos podem ter condições que os pais não têm”.*
- *P10: “A diferença de genética e hereditariedade”.*
- *P11: “Que durante a vida algumas coisas do ambiente podem causar problemas, mas que não é nossa culpa”.*
- *P12: “Herança”.*
- *P13: “Que nem tudo é herdado”.*
- *P14: “A quantidade de genes herdados é algo importante para os sintomas e sinais”.*
- *P15: “Pode ser genética, pensava que era só ambiental”.*
- *P16: “Quando explicou a herança de genes”.*
- *P17: “Pude entender mais como funciona o espectro autista”.*
- *P18: “Uma série de coisas, a questão do peso genético no autismo, umas crianças têm mais genes de autismo e outras não”.*
- *P19: “Especificar o que são genes”.*

- P20: “Acrescentou, nem tudo é herdado”.
- P21: “Aconselhamento Genético”.
- P22: “As vezes tem alguma deficiência, mas não é culpa do pai”.
- P23: “Sobre diferença sexual na genética (que os homens têm mais chance de ter condições recessivas ligadas ao cromossomo X)”.
- P24: “Que o ambiente também tem um papel importante”.
- P25: “Um pouco, mais sobre o diagnóstico”.
- P27: “Muitas coisas não são herdadas diretamente dos pais”.
- P28: “Que tem a parte ambiental”.
- P29: “Que pode ser genético”.
- P30: “Tudo depende, Antes confundia que tudo que era genético era herdável”.

Em suma, pôde-se identificar quatro importantes temáticas envolvidas nessas respostas: (i) a complexidade do processo de herança de características e o fato de que alterações genéticas não ditam completamente a hereditariedade; (ii) o ambiente possui um papel importante na manifestação de características clínicas, sendo responsável por parte daquilo que não é de origem genética; (iii) apesar da tendência familiar e social de culpabilização parental, a genética de uma condição pode funcionar ao acaso e (iv) indivíduos com uma mesma condição genética podem apresentar sinais e sintomas diferentes, por uma série de fatores.

Para Gratten & Visscher (2016), um dos grandes óbices da clínica médica é focar no efeito de uma mutação ou polimorfismo numa única doença, uma vez que variantes genéticas específicas podem mostrar fortes associações com múltiplas características.

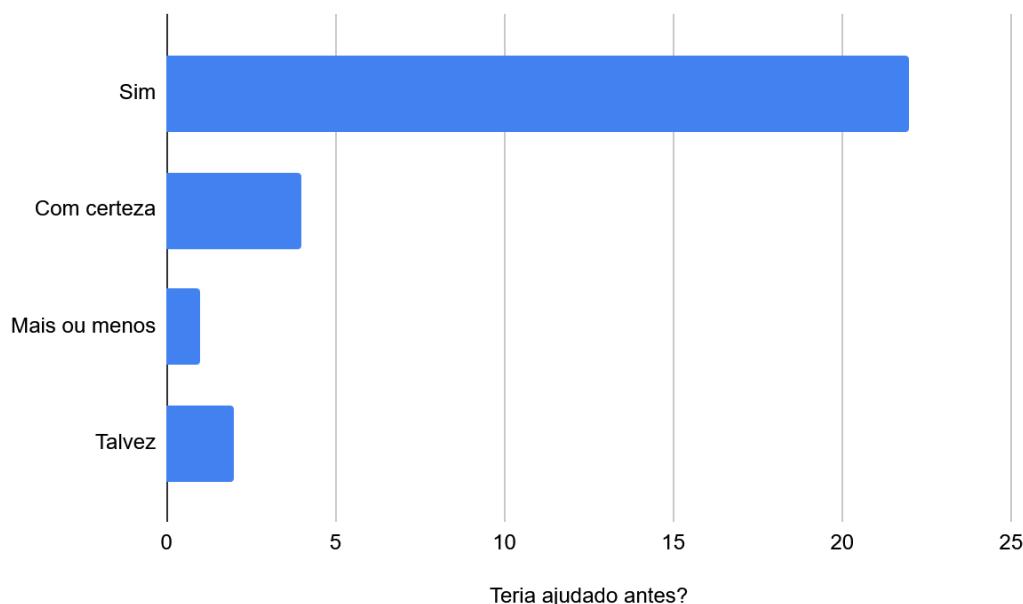
É importante ressaltar, que os genes e suas variações não são inertes, e podem sofrer influência de outros genes, ou de fatores ambientais aos quais o indivíduo está exposto, alterando assim a funcionalidade, expressão, ou regulação gênica (Herrera-Luis *et al.*, 2024). Nesse en quanto, a presença de uma característica complexa surge quando o conjunto de fatores genéticos e ambientais

ultrapassa um limiar, inclusive, alguns traços multifatoriais dependem da interação entre muitos genes e fatores externos, de modo que nem toda alteração genética se manifesta sem o contexto ambiental adequado (Sun; Wu; Liao, 2023). Outro caso que evidencia essa questão é que muitas condições genéticas decorrem de mutações espontâneas em gametas, sem herança direta dos pais. A maioria das mutações de novo ocorre sem causa aparente, sendo resultado do processo natural de replicação do DNA (Veltman; Brunner, 2012).

Portanto, é necessário compreender que há uma diferença entre aquilo que é genético, e o que é herdado, nem todas as condições genéticas são herdadas pois podem ser fruto do acaso, ou de fatores impostos pelo meio. Ademais, é importante lembrar que temas como epistasia e interação gênica são uma realidade, uma única alteração genética nem sempre é capaz de predizer sinais clínicos bem delimitados, e ainda assim, sinais e sintomas podem variar de indivíduo para indivíduo; dependendo puramente da influência externa ou da individualidade biológica.

Para avaliar se as informações transmitidas durante a atividade teriam sido úteis no momento em que os responsáveis receberam o diagnóstico de seus assistidos, foi elaborado o **Gráfico 10**. A partir dele, observou-se que a maioria dos participantes (90,00%) reconheceu que os conhecimentos adquiridos poderiam ter contribuído positivamente naquela ocasião.

Gráfico 10 - Distribuição das respostas referentes a utilidade das informações obtidas, e se elas teriam ajudado durante o processo de diagnóstico do assistido



Fonte: Autoria Própria, via Google planilhas, 2025.

Para além, muitos participantes acabaram descrevendo como essas informações poderiam ter facilitado sua jornada, com o intuito de exemplificar essas concepções, organizamos os resultados por temas (**Figura 15**) e expomos todas as respostas a seguir:

Figura 15 - Nuvem de palavras - Como as informações teriam ajudado?



Fonte: Autoria Própria, via ABCya!, 2025.

- P5: “*Mais ou menos, tive apoio da família no início, mas nas partes da informações teria sido bom*”.

- *P6: "Sim, pois na época não tinham intenção de explicar, a criança era mongólide".*
- *P7: "Sim, na questão da culpa".*
- *P8: "Com certeza, teria tirado anos de culpa".*
- *P10: "Tiraria um pouco da culpa".*
- *P14: "Sim, poderia auxiliar na própria entrevista de admissão na APAE".*
- *P17: "Tinha, porque naquela época não tinha muita informação".*
- *P19: "Acho que sim, a gente faz esse estudo genético, aí teria sido mais fácil".*
- *P20: "Sim, porque não tive muita informação, já peguei ela grande (se referindo ao amparo que deu a sobrinha)".*
- *P22: "Tinha ajudado na questão da culpa".*
- *P23: "Teria ajudado a buscar ajuda mais cedo".*
- *P30: "Com certeza, quando recebi o diagnóstico achei que era herdado, pronto herdou de mim".*

Com base nesses resultados, foi possível compreender que, durante o processo de descoberta de diagnóstico dos assistidos, os participantes não receberam informações adequadas e acessíveis sobre a condição genética do familiar, o que dificultou seu entendimento. Adicionalmente, essa falta de esclarecimentos contribuiu com o sentimento de culpa pelo diagnóstico, gerando mais sofrimento, algo desnecessário nesses pais e familiares que já sofrem e têm de lidar com outros tipos de desafios. Alguns depoimentos mostraram que, com mais informação, os cuidadores poderiam ter procurado ajuda mais cedo ou se preparado melhor para o laudo recebido.

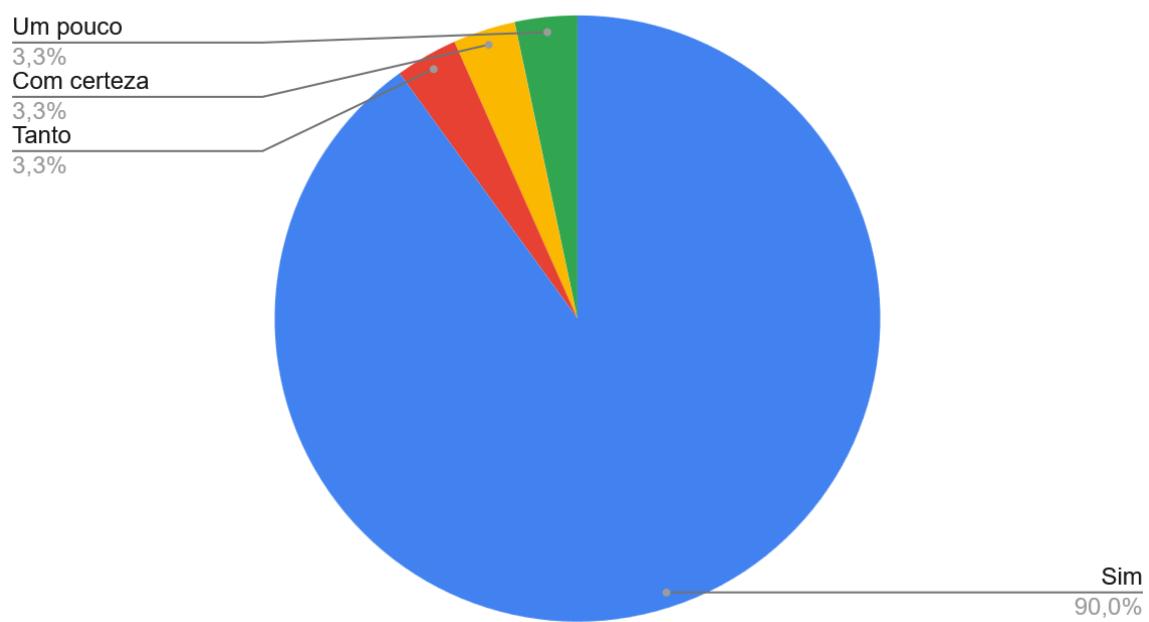
Mendes *et al.* (2018) corroboram com essas informações, tendo em vista a necessidade de uma abordagem mais centrada na família durante o processo de descoberta do diagnóstico do paciente, inclusive, os autores recomendam que

práticas mais sensíveis e educativas sejam incluídas nos programas de profissionalização dos profissionais de saúde da área.

Outros estudos, como o de De Jong *et al.* (2021), ressaltam ainda que a falta de informação adequada pode levar os cuidadores a adiar a busca por ajuda, resultando em sobrecarga emocional e dificultando o enfrentamento das responsabilidades do cuidado. Portanto, fornecer informações claras e acessíveis desde o início pode melhorar a preparação dos cuidadores e a qualidade do cuidado prestado ao assistido.

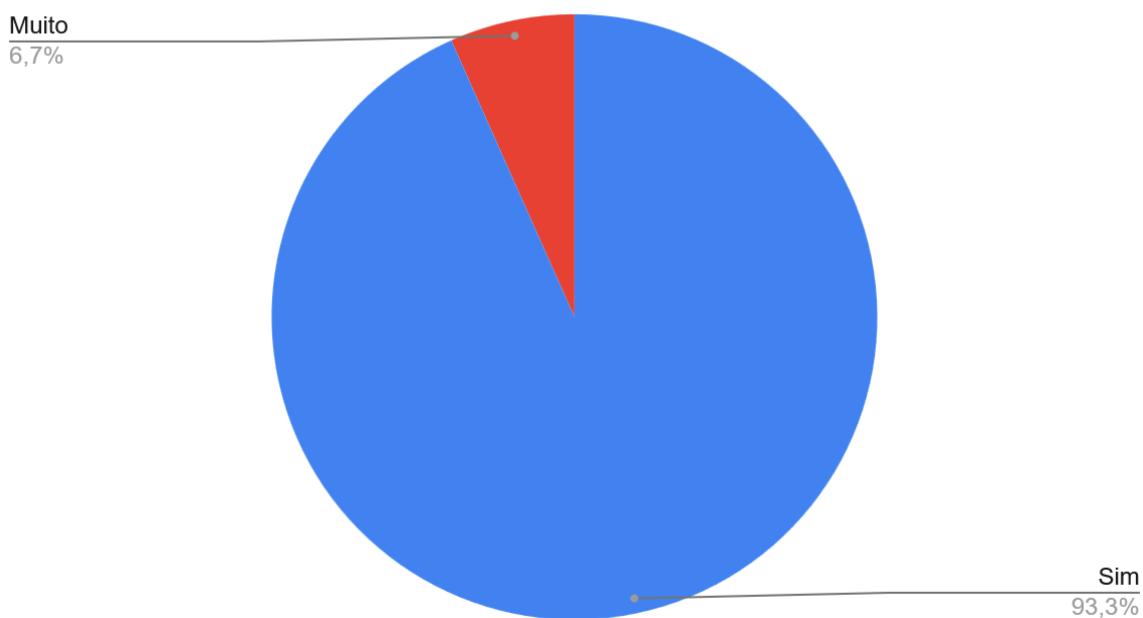
No que concerne à motivação dos participantes da pesquisa em saber ou pesquisar mais sobre genética a partir da atividade (**Gráfico 11**), e a relevância das informações que aprenderam (**Gráfico 12**), a maioria dos participantes deu respostas afirmativas, sem elaborar com justificativas ou reflexões mais detalhadas sobre o porquê de suas respostas.

Gráfico 11 - Distribuição das respostas referentes a motivação para entender a área da genética



Fonte: Autoria Própria, via Google planilhas, 2025.

Gráfico 12 - Distribuição das respostas referentes a relevância das informações



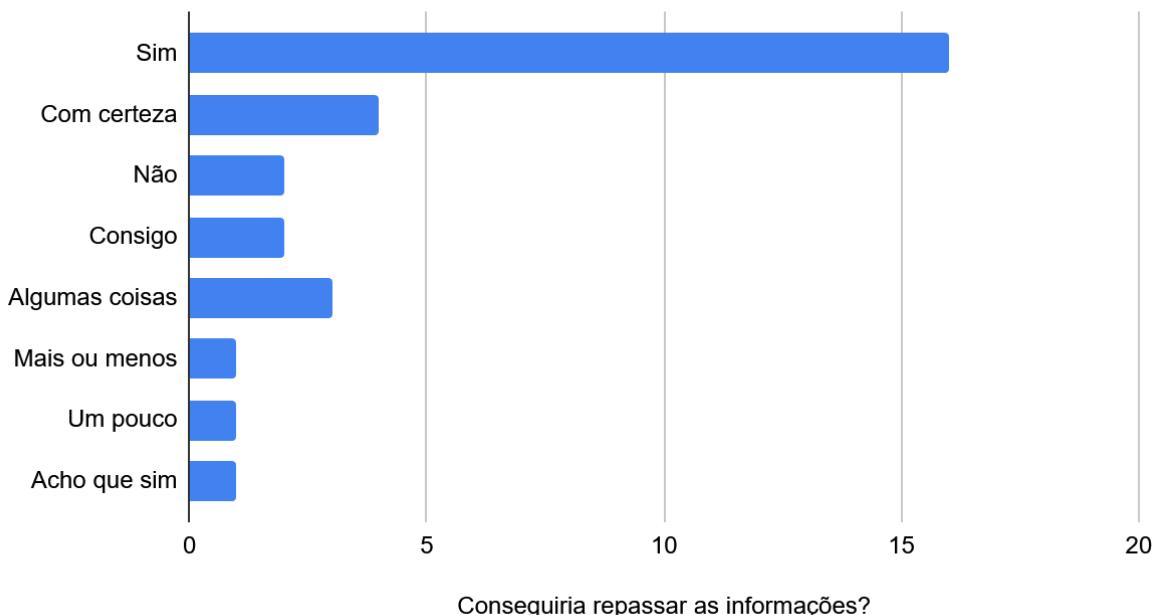
Fonte: Autoria Própria, via Google planilhas, 2025.

Os achados podem estar relacionados ao papel de destaque que os responsáveis ocupam, em especial os genitores, e seu desempenho na busca por informações sobre a condição de seus assistidos. Conforme apontado por Schaffer *et al.* (2008), o uso da internet, de fóruns, listas eletrônicas e sites especializados em saúde, tem se tornado cada vez mais comum, como recurso para obter informações sobre diagnóstico, prognóstico, e outras estratégias de cuidado e apoio emocional; devido a necessidade de encontrar algo que possa minorar seu sofrimento.

Além disso, algumas pesquisas realizadas diretamente com pacientes e suas famílias, indicam que muitos deles acreditam ser responsabilidade dos profissionais de genética médica avaliar a confiabilidade de sites disponíveis na internet, bem como fornecer recomendações de fontes *on-line* apropriadas (Christian; Kieffer.; Leonard, 2001).

Em relação a possibilidade de conseguirem repassar as informações que aprenderam para outras pessoas, os participantes da pesquisa relataram respostas afirmativas (73,33%), de incerteza (20,00%) e negativas (6,67%), como demonstrado no **Gráfico 13**. A partir disso, alguns participantes indicaram o porquê de suas respostas:

Gráfico 13 - Distribuição das respostas referentes à possibilidade dos participantes repassarem os conhecimentos adquiridos para um amigo ou familiar



Fonte: Autoria Própria, via Google planilhas, 2025.

- *P4: “Sim, tentaria”.*
- *P5: “Não, algumas coisas são difíceis de explicar”.*
- *P6: “Sim, passaria as informações de forma mais fácil”.*
- *P8: “Consigo, foi bem explicado”.*
- *P9: “Sim, explicaria que nem tudo é herdado”.*
- *P14: “Sim, principalmente para minha irmã que também tem uma criança com autismo”.*
- *P15: “Uma parte delas, até porque foram muitas coisas”.*
- *P26: “No momento não, estou um pouco esquecida”.*
- *P27: “Alguns detalhes“.*

Os resultados e relatos apresentados podem estar alinhados com a forma como os participantes internalizaram e se apropriaram dos conhecimentos

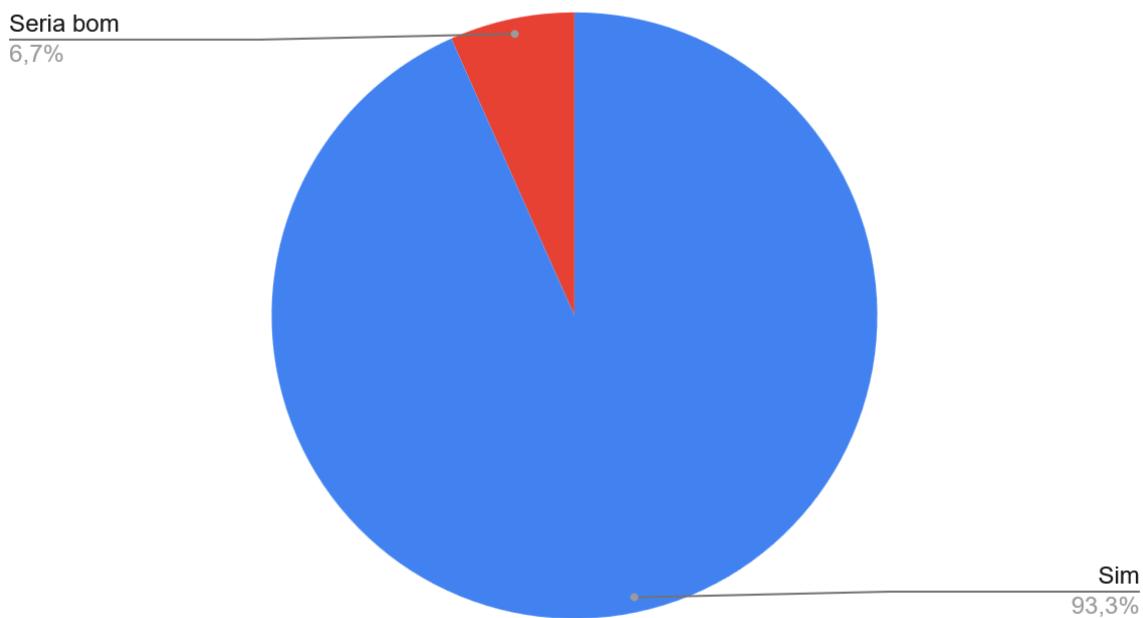
adquiridos. A predominância de respostas afirmativas indica que a atividade teve impacto positivo na compreensão e retenção das informações, a ponto de despertar nos participantes a confiança para compartilhá-las com outros. No entanto, as respostas de incerteza ou negativas revelam que, apesar do aprendizado, ainda há desafios relacionados à complexidade dos temas tratados ou à autoconfiança na comunicação desses saberes.

Os achados de Gomes *et al.* (2022) evidenciam que a capacitação de cuidadores não apenas melhora o desenvolvimento das crianças, como também contribui para a internalização do conhecimento, sendo possível seu compartilhamento. De modo complementar, Gomes, Bueno e Oliveira (2025) destacam que os cuidadores que se percebem confiantes têm maior probabilidade de transmitir o que aprenderam. Ao utilizarem Tecnologias de Informação e Comunicação na capacitação de cuidadores, os autores demonstraram que a replicabilidade facilita a compreensão e, consequentemente, acelera a transferência do aprendizado.

A variação apresentada nos relatos, associada às bibliografias citadas anteriormente, sugere a importância de estratégias didáticas que considerem diferentes níveis de letramento científico e abordagens acessíveis para facilitar a multiplicação do conhecimento em contextos familiares e comunitários, principalmente sobre a genética.

Por último, foi levantada a questão sobre se os voluntários da pesquisa gostariam de mais atividades como as que foram realizadas pelos pesquisadores, fossem realizadas na APAE. As respostas obtidas foram todas afirmativas, sem muito detalhamento e explicações, como apresentado no **Gráfico 14**, contudo, alguns participantes elaboraram suas respostas:

Gráfico 14 - Distribuição das respostas dos participantes sobre se gostariam que mais atividades como essas fossem realizadas na APAE



Fonte: Autoria Própria, via Google planilhas, 2025.

- P3: “*Sim, até para poder esclarecer*”.
- P15: “*Sim, esclareceu muitas dúvidas*”.
- P28: “*Sim, para podermos aprender mais*”.

Os resultados sugerem que as ações desenvolvidas foram bem recebidas pelos participantes, despertando certo interesse. Ainda que grande parte dos voluntários não tenha se aprofundado nas justificativas, o fato de que a maioria tenha optado por responder de forma afirmativa aponta que à atividade vivenciada foi uma boa experiência para os participantes. As respostas que foram um pouco mais elaboradas ajudam a compreender os motivos por trás desse interesse, destacando a importância do esclarecimento de dúvidas, o que evidencia uma lacuna pré-existente de conhecimento didático sobre genética; enfatizando também o desejo por um fluxo contínuo de atividades de ensino na Instituição.

Essa disposição por parte do público pode estar relacionada ao fato de que, tradicionalmente, conteúdos genéticos são percebidos como complexos e de difícil acesso para leigos. Para Voithofer (2012), ao serem apresentados de forma

didática, contextualizada e próxima da realidade das famílias atendidas, os temas parecem se tornar mais compreensíveis, úteis e até empoderadores. Assim, as atividades não apenas transmitem conhecimento, mas promovem também um ambiente de escuta, diálogo e valorização dos saberes dos participantes.

Além disso, o interesse por novas ações educativas pode ser interpretado como uma demanda reprimida por espaços de formação continuada no contexto da deficiência e da saúde, tanto em Parnaíba como no Piauí. Autores como Aureliano (2018) citam que a carência histórica de informação qualificada e acessível sobre genética para familiares de pessoas com deficiências é uma realidade documentada em diversas pesquisas, e os dados desta investigação contribuem para reforçar esse cenário em um país de vasta extensão territorial como o Brasil.

Portanto, a unanimidade nas respostas positivas não apenas valida a metodologia aplicada, mas também aponta para a necessidade de institucionalização e continuidade de práticas educativas em genética no ambiente de instituições como a APAE. Promover mais encontros, rodas de conversa, oficinas e atividades interativas pode ser uma estratégia eficaz para reduzir desigualdades no acesso à informação, fortalecendo assim, o cuidado familiar e promovendo autonomia e protagonismo dos envolvidos.

5.3.3 Análise da roda de conversa

Frente às três perguntas psicossociais (**Quadro 03**) realizadas às 17 mães da escola que participaram da roda de conversa, obtivemos um total de 34 respostas/relatos/desabafos, obtidos por meio de gravações de áudio do próprio aparelho celular dos pesquisadores.

Em decorrência da quantidade de barulho no ambiente e também de interrupções nas falas das participantes, foi possível transcrever apenas 24 falas das mães. Para uma melhor organização, essas respostas foram divididas nas seguintes categorias: 1) dificuldade em responder sobre a causa da condição dos seus filhos/familiares frente a uma sociedade capacitista; 2) apoio médico/social e a relevância do acesso a informações; 3) responsabilidade materna e abandono familiar e 4) sentimento de culpa.

A princípio, quando questionadas se já haviam tido dificuldades em responder à população sobre a condição dos seus filhos, algumas respostas

demonstraram como a desinformação é capaz de prejudicar o cotidiano dessas mulheres.

- P1: “*Foi muito difícil, porque a gente é... não tem um diagnóstico do que é a dificuldade do filho da gente, então a gente fica recuada nas perguntas né... [“Porque que seu filho ta demorando falar, porque que seu filho não se entrosa do meio das outras crianças”], é muita pergunta pra gente, então se a gente não tem um diagnóstico certo, a gente não tem como responder a eles*”.

Diante disso, é notório o sentimento de dúvida quando não possuem a afirmação e descrição correta do diagnóstico dos filhos. Perante perguntas curiosas de outros indivíduos, o sentimento de incapacidade pode ser algo real na vida dessas mães. E por conseguinte, esse cenário origina maiores chances do núcleo familiar investigar em espaços virtuais — mesmo diante de materiais inverídicos ou que possa agravar seu estado psicológico — pois acabam se agarrando e enxergando nessas fontes, novas expectativas, por mínimas que sejam, de elucidar a deficiência dos assistidos (Glenn, 2015; Gundersen, 2010).

Algumas mães, além de relatarem o despreparo informativo enfrentado, também compartilharam experiências emocionalmente desafiadoras em seu cotidiano:

- P3: “*A gente tem dificuldade de falar da condição do filho pra outras pessoas... a sociedade é ignorante... A gente chega com o filho da gente, aí eles diz “ah é doentim” aí eu falo: Não, meu filho não é doente não, ele nasceu com um problema, assim... assim... assim. Mas antes de terminar de explicar a pessoa já foi embora*”.
- P7: “*Eu ficava muito em casa, mas não era preconceito, era porque quando a gente saia, trás o gatilho, os olhares, as pessoas nem disfarça, dizem [“Olha ele é tão lindo, nem parece autista”]. Aí eu ficava segurando meu gatilho, hoje não, hoje eu já não ligo mais... eu respondo com educação, eu ensino eles*”.

Estas falas evidenciam uma grande problemática quando o assunto se trata de pessoas com deficiências ou condições raras: a discriminação. Ambos os casos

reforçam a ideia de que a população ainda não sabe se referir aos assistidos da maneira correta, trazendo à tona comentários capacitistas e humilhantes, seja por falta de educação inclusiva ou simplesmente pelo desinteresse em aprender — como citado pela participante 03.

Ainda, diante do relato da participante 07, nota-se que o ato de sair de casa representava um trauma, designado por ela como “gatilho”. Logo, discutimos que uma chave para minimizar essa adversidade no Brasil, gire em torno da construção educativa de uma sociedade mais sensibilizada. No qual, sejam direcionadas ações principalmente para o público infantil, a fim de lapidar o pensamento crítico dessa população ainda nos primeiros anos de vida e com isso, desenvolver adultos mais empáticos e cientes dos diferentes tipos de realidades (Dippolito, 2025; Xavier; Almeida; Valim, 2024).

Vale apontar que nos dias de hoje, após superar essa dificuldade, a participante 07 consegue reagir às falas e ainda ensinar sobre a condição do seu filho, demonstrando que a agregação de saberes pode auxiliar nas vivências em meio social (An et al., 2019).

Ainda dentro dessa categoria, observou-se, por meio de um relato, que a dificuldade em explicar a condição do filho estava presente apenas até o momento em que foi obtido o diagnóstico médico.

- P2: “*A nossa dificuldade é pra passar pra outras pessoas, o médico afirma: seu filho tem. Mas a dificuldade é antes de ir no médico, aí quando o médico fala que ele tem aquele problema, aí sim você já sabe como responder pros outros*”.

Esta resposta corrobora para com os achados de Campos et al. (2021) sobre o vínculo que os especialistas devem possuir com os familiares e a essencialidade do ato de repassar os saberes de maneira apropriada, com o fito de sanar seus questionamentos e instruí-los acerca dos próximos passos que devem seguir para auxiliar no desenvolvimento do filho com deficiência.

Atrelado a isso, vale ressaltar que muitas mães acabam relatando situações de desespero após a confirmação do diagnóstico e também a importância que os médicos tiveram no processo de acolhimento e esclarecimentos das condições.

- P4: “Eu chorei quando recebi o diagnóstico, chorei chorei, faltei me acabar... o médico olhou pra mim e disse [“Mãe, eu não disse que a sua filha vai morrer... sua filha é autista, agora comece o tratamento e corra atrás... faça terapia que você vai ver a evolução dela”], e foi isso que eu fiz”.
- P7: “O único que me apoiou assim foi o psiquiatra do meu filho quando ele foi diagnosticado com 3 anos, ele sentou e falou que ia ser difícil, que Parnaíba é muito difícil tratamento... foi tipo, eu fiquei perdida e ele foi me ajudando a me encontrar”.
- P6: “Eu fui num neuro, ele que conseguiu sentar comigo e foi me explicar o que minha filha tinha... ele disse [“Olha não é nada demais que sua filha tem, ela precisa dos cuidados médicos, pra você procurar... pra ela conseguir se desenvolver”], então ele me encaminhou para a APAE. Foi fácil? não foi, eu passei quase um ano batendo na mesma tecla”.

Nesse viés, é visível que a prestação de serviço medicinal seja mais sensível e humanitária, pois o sentimento de angústia anterior à consulta clínica acaba sendo ainda mais agravado pela confirmação do quadro de deficiência, levando a mãe a um estado de fragilidade emocional, a exemplo da participante 04.

Assim, os profissionais acabam desempenhando um papel significativo na disposição psicológica dessas mães, sendo valiosos ao ajudá-las a enxergarem além da “incapacidade” dos filhos e também norteá-las em direção às futuras atitudes que devem realizar (Gómez-Zúñiga; Moyano; Fernández, 2019)

Todavia, outros relatos divergiram desta ideia da dedicação médica, no qual as mães trouxeram reclamações frente a situações de desamparo:

- P3: “Depois do diagnóstico de paralisia cerebral da minha filha, eu perguntei pro médico se minha filha ia andar... falar, mas ele só respondeu: “O tempo que vai dizer” curto e grosso. Ou seja, ele me colocou no escuro, eu que fui acendendo a luz devagarinho”.
- P7: “Na consulta, às vezes a gente pagava a consulta, pronto 700 reais, o neuro ou psiquiatra não vai sentar com a mesma calma que a gente tem o

acolhimento aqui na APAE, não vai explicar: [“Mãezinha, é assim... assim... assim...”]. Na consulta não, mesmo a gente pagando particular, vai ser uma coisa bem ampla, bem rápida”.

Nesse viés, discutimos sobre o adjetivo que pode ser frequentemente apresentado pelos clínicos: a indiferença. No qual as debilidades emocionais das mães são facilmente despercebidas, quando se dispõem apenas a ouvir seus relatos e não a escutá-los com interesse, acarretando descontentamento, seja durante a confirmação do diagnóstico ou em atendimentos de rotina (Starke; Möller, 2003).

Ademais, outro agravante emocional diz respeito a não apresentação das possibilidades que o filho possui de viver uma vida adequada — a exemplo da participante 03. De acordo com Ørstavik *et al.* (2024), os danos em saúde ocasionados por quadros clínicos crônicos podem ser minimizados diante de uma indagação eficiente de suportes terapêuticos. No entanto, quando essa realidade não é apresentada às mães, elas acabam emergindo em pensamentos ansiosos.

Além dos próprios médicos especialistas, vale ressaltar a importância de outras fontes de informação para os pais e mães de crianças atípicas, como é o caso dos profissionais de educação.

- P6: “*Eu não acreditava que minha filha era deficiente... as professoras me alertavam na rede regular, mas eu não conseguia aceitar, eu começava a culpar elas, que não queriam ensinar, eu mudei ela umas três vezes de escola, na última transferência eu encontrei a Keila, que era diretora da APAE, aí ela fez eu cair a ficha, ela disse: [“Olha sua filha não é doida, sua filha tem uma especialidade, então você tem que procurar um tratamento pra ela, saindo daqui você vai procurar ajuda”], aí eu comecei a correr atrás*”.

Ao analisar este relato, percebemos duas circunstâncias distintas:

i) A persistência da negação da mãe a respeito da deficiência da filha, que pode ser apontada perante o desprazer e infelicidade que os pais apresentam ao se depararem com a eventualidade de possuir uma criança atípica (Kunst *et al.*, 2010).

ii) A necessidade imprescindível de que o preceptor educacional esteja capacitado para utilizar recursos comunicativos pertinentes ao interagir com os pais, para que assim possam direcioná-los para as fontes de cuidado adequado (Sousa

et al., 2025) — como foi o caso da única profissional capaz de mudar a mentalidade da participante 03.

Somado a essas circunstâncias, o peso da responsabilidade materna também foi um tema discutido abertamente pelas mães na roda de conversa, no qual começaram a desabafar sobre a rotina de lidar sozinhas com cuidado dos filhos:

- P12: “*Nós não temos o direito de sentir nada... Tudo eu, sobrecarrega a gente... só bota tudo em cima da mãe, a gente é tudo... é médica. Um dia que eu não vou estar aqui... Me deparo com muita dúvida*”.
- P13: “*Se tem que fazer tal coisa, tem pai pra fazer, mas não, quero é a mãe, só tem a mãe... nós se esforça... cuido de todo mundo, quem cuida de mim? ninguém cuida!*”.
- P3: “*Ela tem um pai, mas não é igual a gente, é tipo assim... é pra deixar, ele deixa lá nas partes... mas se eu não ficar ligando pra ele ir buscar de volta, ele esquece*”.

As falas descrevem o direcionamento e exclusividade do encargo materno, no qual, as mães acabam não conseguindo viver como mulheres, mas apenas como mães, sendo responsáveis por alimentar, banhar, ensinar e tratar os filhos. Nesse contexto, muitas vezes, a demanda de serviços constante resulta na abdicação de seu cargo trabalhista, a exemplo:

- P12: “*Tem muito preconceito da própria família, antes eu trabalhava de técnica de enfermagem, quando o Pedro* nasceu, tive que largar pra cuidar dele... hoje eles me criticam por não trabalhar*”.

As extensas jornadas de trabalho enfrentadas por mães no contexto do cuidado de crianças com deficiência não representam um desafio recente. Tal realidade está enraizada em uma concepção cultural equivocada, ainda presente na sociedade, segundo a qual cabe exclusivamente às mulheres o papel de cuidadoras da família, enquanto aos homens se atribui apenas a responsabilidade de prover o sustento financeiro, sem envolvimento com outras formas de assistência que

extrapolam essa função tradicional. Esse estereótipo parece arcaico, mas é muito comum, semelhante aos estudos de Sear (2025) acerca das contraposições dentro do âmbito conjugal, na qual podemos exemplificar a seguir:

- P11: “*Quando eu tive ela, engravidiei de outra, aí meu marido dizia [“Não tem nada não, nós cuida dos dois”]. Ora, “nós cuida”? você vai trabalhar e eu que vou ter que cuidar*”.

Além disso, nossos resultados sugerem que as mães se vêem como as únicas pessoas capacitadas fielmente aos cuidados dos filhos:

- P4: “*Minha irmã diz assim: [“Olha, no dia que tu morrer, eu olho tua filha, só não vou fazer o que tu faz...”]. E eu sei que não vai...*”
- P2: “*A gente vai morrer e como vai ficar... porque o pai cuida muito bem, mas cuida assim... de dar as coisas, mas é meio que não ter pai, não sabe qual o remédio que ele toma, a terapia que ele faz... Tudo é em cima de mim... Se eu morrer fica difícil, porque tudo é a mãe, aí a mãe só pensa na morte*”.
- P3: “*Eu tenho é uma pasta guardada com tudo dentro, acompanhamento dela, tudo. Aí eu falo assim pro pai dela: olha no dia da minha falta, você só vai precisar abrir essa pasta*”.

Percebe-se a gravidade das queixas dirigidas à carência dos pais quanto ao efetivo e coeso cumprimento de suas responsabilidades para com os assistidos, assim como a real capacidade de que essas atitudes de desamparo paterno possam reverberar em nítidos prejuízos no âmbito emocional das mães, com foco na ansiedade, uma vez que essas mulheres apresentam preocupações em torno da segurança e amparo dos filhos diante de suas iminentes ausências (Gilmore, 2017).

Outro ponto interessante diz respeito às mães que não possuem mais relação com os antigos companheiros, no qual acabaram externalizando revoltas frente ao desinteresse e abandono que presenciam cotidianamente:

- P7 : “*Ela (filha da participante) procura contato, mas ele não, ele não procura saber dela, ela que fica ligando... Ele atende o telefone porque ela liga, ai*

como que eu vou deixar ela ir pra casa dele? Eu deixo ela ligar exatamente pra não precisar ela ir pra casa dele, não confio”.

- P4: “É sobre abandono mesmo, quando o pai abandona, às vezes o filho não tem essa consciência, aí quando bate a culpa ele vai atrás de contato com o filho”

É crucial que os pais dos assistidos desenvolvam um certo companheirismo diário, mesmo que já não exista envolvimento amoroso (Fiamenghi et al., 2007). Todavia, diante desses relatos é perceptível que as mães não confiam em deixar os filhos sob os cuidados paternos, devido ao histórico de desprezo e desamparo, que consequentemente desestabiliza a união entre as duas partes e prejudica aqueles que mais carecem de amparo.

Diferentemente de todos os outros relatos mencionados anteriormente, apenas uma das mães presentes trouxe comentários favoráveis a dedicação paterna do marido em relação a filha:

- P6: “O meu ele ajuda, ajuda bastante, ela é muito apegada com ele, quando eu vou sair ele tem a capacidade de ficar com ela, levar ela na escola, trazer ela pra APAE, eu já passei momentos de cirurgia que eu tava em casa debilitada e ele tava aqui na APAE com ela”.

Esta mãe corresponde a apenas 5,9% do total de participantes das rodas de conversas, sendo este um dado muito preocupante e que se relaciona com os achados quantitativos do primeiro formulário, que trouxeram a presença dos pais da pesquisa ($n = 2$). Ou seja, poucos pais realmente demonstram interesse em participar da vida dos filhos e em dividir a carga de tarefas com as mães, caracterizando malefícios sociais e também de saúde a essas mulheres, como já abordado de diferentes formas anteriormente.

Ainda, de forma prevista pelos pesquisadores – devido o aparato literário em volta do assunto — uma mãe acabou comentando a respeito do sentimento de culpa pela condição do filho:

- P10: “Eu achava que não tinha tido capacidade de gerar... não sei se era pelos olhares da minha mãe... Eu só sei que eu sentia culpa... toda a família ninguém tinha filho deficiente, só eu não era capaz de gerar”.

Apesar de apenas uma delas ter apontado essa problemática durante a roda de conversa, este assunto foi observado desde a análise do segundo formulário, no qual 13,33% dos trinta familiares ($n = 4$) responderam que saber genética teria ajudado no início do diagnóstico, principalmente para mitigar a ideia de se sentiram responsáveis pela ocorrência da condição clínica do filho. Portanto, apontamos que a culpabilidade está apta a agir como um empecilho social perturbador em mães de filhos atípicos, como discutido também por Gallagher *et al.* (2008) e por Sedova *et al.* (2022).

Por fim, algumas mãe também apontaram sobre a essencialidade da APAE na vida delas e de seus filhos:

- P9: *Aqui (APAE) eles cuidam dos filhos e cuidam das mães, os filhos se divertem, tem amizade... nem na igreja eu conseguia participar, num interagia assim... e aqui eu consigo”.*
- P1: *Depois que trouxe minha filha aqui pra APAE, foi melhor, tinha mais facilidade pra explicar as coisas, porque tinha a orientação dos profissionais”*

Esses dados vão de encontro à questão 04 do Formulário 01 (**Quadro 01**) em que todos os familiares que participaram deste estudo responderam que consideram a APAE muito importante na vida dos seus filhos, possibilitando a eles a chance de vivenciar outra realidade diferente daquela proposta pela sociedade, como citado pela participante P9. E também garantindo que os pais possam se familiarizar com mais conhecimentos e assim, conceder melhorias na vida dos assistidos.

5.4 Análise estatística

Abaixo, estão os resultados que cada um dos 30 voluntários da pesquisa obteve antes e depois da aplicação dos manuais didáticos. As pontuações se

referem às respostas dadas de forma anterior à aplicação didática, no Formulário 01, e de forma posterior à aplicação didática, no Formulário 02.

Tabela 03 - Pontuação dos voluntários de acordo com o questionário

Identificação	Pontuação no Formulário 01	Pontuação no Formulário 02
P1	13	15
P2	11	15
P3	13	15
P4	11	15
P5	12	15
P6	9	15
P7	11	14
P8	9	15
P9	11	15
P10	11	15
P11	9	15
P12	13	15
P13	13	15
P14	15	15
P15	11	15
P16	12	15
P17	12	15
P18	11	15
P19	11	15
P20	10	15
P21	13	15
P22	7	15
P23	13	14
P24	11	13
P25	11	13
P26	13	13
P27	11	14
P28	11	13

P29	12	15
P30	15	15

Fonte: Autoria Própria, via Google planilhas, 2025.

Esses dados foram analisados de forma descritiva pelo Software estatístico *Jamovi* 2.6, para obtenção dos resultados presentes na **Tabela 04**.

Tabela 04 - Estatística Descritiva dos formulários

	N	Média	Mediana	Desvio-padrão	Erro-padrão
Formulário 01	30	11.5	11.0	1.717	0.313
Formulário 02	30	14.6	15.0	0.718	0.131

Fonte: *Jamovi* 2.6, Adaptado pelos autores, 2025.

Pode-se inferir que os resultados obtidos após a aplicação da intervenção educacional foram mais altos que os resultados antes da aplicação, principalmente devido a média das pontuações no Formulário 01 (11.5) ser mais baixa que a média das pontuações no Formulário 02 (14.6), além disso, o número de vezes em que os voluntários atingiram a nota máxima (15) também foi maior, o que está justificado pela mediana. Outro fator importante, é que tanto o desvio-padrão quanto o erro-padrão, estão mais baixos após a aplicação da atividade, o que significa que os voluntários da pesquisa deram respostas mais parecidas sobre o assunto, chegando a uma menor discordância ou variação nas respostas sobre o seu conhecimento acerca de genética. Por meio do Software também foi realizado o teste de normalidade de *Shapiro-Wilk* para comprovar que os dados obtidos tem distribuição normal e que poderiam ser comparados.

Tabela 05 - Teste de normalidade de *Shapiro-Wilk*

	W	p
Formulário 01		
Formulário 02	0.904	0.106

Fonte: *Jamovi* 2.6, Adaptado pelos autores, 2025.

O valor “W” representa a estatística de teste que mede a similaridade entre a distribuição dos dados obtidos e uma distribuição normal. Um valor de W próximo de 1 indica que os dados se aproximam de uma distribuição normal, enquanto um valor

mais distante de 1 sugere que os dados podem não seguir uma distribuição normal (Mishra *et al.*, 2019). Já o valor “p”, representa a probabilidade de observar resultados tão extremos quanto ou mais extremos do que aqueles que foram obtidos, assumindo que os dados são normalmente distribuídos. Um valor de p alto, geralmente maior que 0,05, sugere que os dados podem ser considerados normalmente distribuídos, enquanto um valor baixo, menor que 0,05, rejeita a normalidade (Royston, 1991).

Como o valor de “W” está próximo de 1, e o “p” de significância obtido foi maior que 0,05, verificou-se que os dados obtidos na pesquisa possuem distribuição normal.

Com a informação de que os dados possuem uma distribuição parecida, eles podem ser comparados para que assim, seja possível mensurar a efetividade da atividade didática entre as aplicações dos formulários 01 e 02. Para isso, foi aplicado o Teste t de *Student* para amostras pareadas.

Tabela 06 - Teste t de *Student* para amostras pareadas

		gl	p
Formulário 01	Formulário 02	t de <i>Student</i>	29.0 <0.001

Fonte: *Jamovi* 2.6, Adaptado pelos autores, 2025.

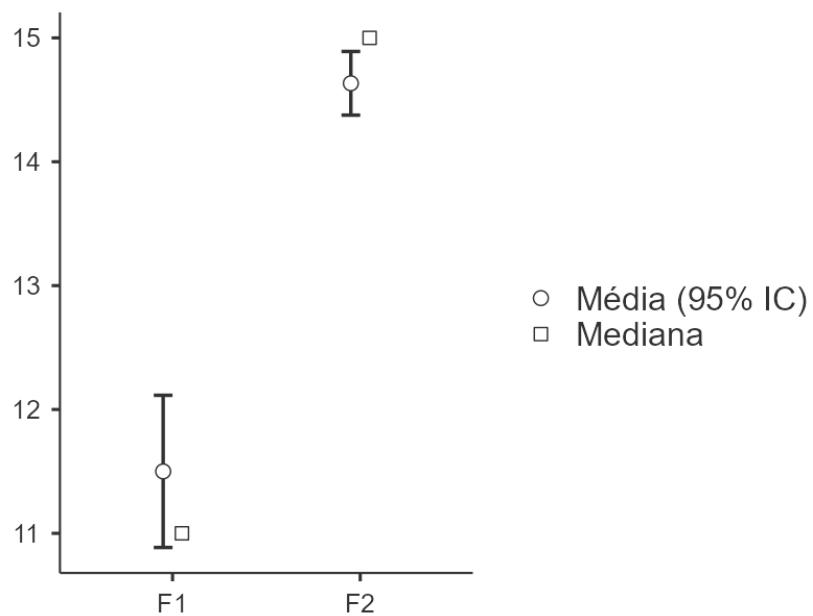
O Teste t para amostras pareadas ou emparelhadas, é utilizado quando compara-se as médias de dois grupos onde os dados possam ser comparados, como em medições antes e depois (Hedberg; Ayers, 2015). O valor “gl” é um parâmetro de grau de liberdade que define que a distribuição t está intimamente relacionada ao tamanho da amostra, no caso da pesquisa tivemos uma amostra de 30 responsáveis, como o cálculo “gl” é definido por $gl = n - 1$, o “gl” de estudo foi 30 - 1 que é igual a 29 (Henneaux; Teitelboim; Zanelli, 1990).

No teste t de *Student*, o “p” representa a probabilidade de observar uma diferença entre as médias amostrais tão extrema quanto ou mais extrema do que aquela observada no teste, se o “p” for baixo, geralmente abaixo de 0,05, isso sugere que a diferença observada é improvável de ocorrer por acaso, indicando uma diferença significativa entre as médias, mas se o valor “p” for alto, isso indica que a diferença observada pode ser explicada por variações aleatórias, tanto nas amostras quanto na pesquisa (Royston, 1991).

Devido ao resultado de “p” menor que 0,001, a probabilidade de o resultado ter ocorrido por acaso é menor que 0,1%, assim, podemos observar que houve uma diferença estatística entre as aplicações dos questionários. Essa diferença estatística possivelmente decorre das médias de pontos obtidas entre os voluntários da pesquisa no Formulário 02 ser maior que a pontuação no Formulário 01.

Como representado no **Gráfico 15**, há uma diferença entre as respostas do Formulário 01 e Formulário 02, as respostas do Formulário 02 apresentam valores mais altos do que as respostas do Formulário 01.

Gráfico 15 - Gráfico descritivo da distribuição das pontuações dos voluntários



Fonte: *Jamovi* 2.6, Adaptado pelos autores, 2025.

Além disso, como os intervalos de confiança não se sobrepõem, isso sugere uma diferença estatisticamente significativa entre as médias dos dois grupos. Enquanto nas respostas do Formulário 01 a média está um pouco acima da mediana, o que sugere uma leve assimetria positiva, as respostas do Formulário 02 demonstram que a média está um pouco abaixo da mediana, sugerindo uma possível assimetria negativa. A pequena diferença entre média e mediana indica que as distribuições são próximas da simetria, mas há indícios leves de assimetria em ambos os grupos, no caso do Formulário 01, isso significa que a maior parte dos voluntários obteve pontuações abaixo da média de pontos dos voluntários que responderam esse formulário (média = 11.5 pontos > mediana = 11 pontos), já no Formulário 02, a maior parte dos voluntários obteve pontuações acima da média de

pontos dos voluntários que responderam esse formulário (mediana = 15 pontos > média = 14.6 pontos).

Considerando os resultados obtidos, é possível sugerir que a utilização dos manuais didáticos e aplicação de intervenções educacionais contribuíram de forma significativa para o aumento do conhecimento dos participantes sobre genética e condições genéticas, refletido no melhor desempenho observado no segundo formulário.

6 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Foi possível analisar o efeito das intervenções educativas para os pais e familiares dos assistidos da APAE de Parnaíba - PI. E por meio da confecção e posterior utilização de ferramentas didáticas, permitiu-se explorar conhecimentos em genética de forma facilitada, fortalecendo a disseminação de informações para as famílias e abordando diferentes facetas psicossociais.

Inicialmente, observaram-se impasses no diagnóstico clínico dos assistidos, na disseminação de informações aos responsáveis e no amparo dos serviços médicos. Além disso, foi possível perceber as dificuldades que os responsáveis possuem no entendimento da genética e a real influência dos genes nas condições dos seus filhos e familiares.

No entanto, a aplicação de atividades educacionais com o uso de manuais de ensino demonstrou-se uma estratégia eficaz na mitigação desses desafios, de acordo com a discrepância entre as pontuações obtidas antes e depois da realização das atividades. E agregado ao caráter educativo deste projeto, o fator psicossocial proporcionou a verificação de relevantes entraves sociais que comprometem o estado físico e emocional das mães.

Vale pontuar a existência de algumas limitações neste estudo, como a não obtenção de dados relevantes acerca dos assistidos, algo que poderia auxiliar em uma melhor discussão dos resultados; outros óbices foram: a quantidade de aplicações que não foram finalizadas com os familiares da clínica; e a utilização de materiais impressos de significativa dificuldade de visualização à distância.

Apesar desses fatores, os achados proporcionaram impactos positivos na transformação de conhecimentos prévios em conhecimentos lapidados. Demonstrando que conteúdos tidos como complexos podem ser expostos de maneira simples e que ambientes de apoio coletivo podem facilitar a disseminação de ideias e emoções. Além de fortalecer a propagação de conhecimentos teóricos que, muitas vezes, se restringem apenas ao ambiente universitário.

Portanto, recomenda-se a realização de mais atividades integradas entre saúde, educação e políticas públicas, a fim de promover maior equidade no acesso à informação para populações leigas. E também, instiga-se uma ampliação em estratégias de divulgação das atividades realizadas na APAE, assim como, o estímulo para a elaboração de novas pesquisas na instituição.

REFERÊNCIAS

- AGRA, G.; FORMIGA, N. S.; OLIVEIRA, P. S. D.; *et al.* Analysis of the concept of Meaningful Learning in light of the Ausubel's Theory. **Revista brasileira de enfermagem**, v. 72, p. 248-255, 2019.
- ANDERSON, M.; ELLIOTT, E. J.; ZURYNSKI, Y. A. Australian families living with rare disease: experiences of diagnosis, health services use and needs for psychosocial support. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v. 8, n. 1, p. 22, 2013.
- AMARAL, M. B.; REGO, S. Doenças raras na agenda da inovação em saúde: avanços e desafios na fibrose cística. **Cadernos de Saúde Pública**, v. 36, p. e00115720, 2020.
- AUFFRAY, C.; NOBLE, D. Gregor Mendel at the source of genetics and systems biology: Celebrating the relevance of Gregor Mendel's experiments on the development of hybrid plants on the occasion of his bicentenary. **Biological Journal of the Linnean Society**, v. 137, n. 4, p. 720-736, 2022.
- AURELIANO, W. D. A. Trajetórias terapêuticas familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 23, n. 2, p. 369-380, 2018.
- AN, J.; NA, Y.; ZHANG, P. Como os pais de crianças com TEA utilizam espaços de informação para buscar informações relacionadas ao transtorno?. **Anais da Associação para Ciência da Informação e Tecnologia**, v. 56, n. 1, p. 10-20, 2019.
- ARAÚJO, M. S.; FREITAS, W. L. S.; LIMA, S. M. S.; *et al.* A genética no contexto de sala de aula: dificuldades e desafios em uma escola pública de Floriano-PI. **Revista de Ensino de Ciências e Matemática**, v. 9, n. 1, p. 19-30, 2018.
- BAUMBUSCH, J.; MAYER, S.; SLOAN-YIP, I. Alone in a Crowd? Parents of Children with Rare Diseases' Experiences of Navigating the Healthcare System. **Journal of Genetic Counseling**, v. 28, n. 1, p. 80-90, 2018.
- BALMAIN, A.; GRAY, J.; PONDER, B. The genetics and genomics of cancer. **Nature Genetics**, v. 33, n. 3, p. 238-244, 2003.
- BAZON, F. V. M.; CAMPANELLI, E. A.; BLASCOVI-ASSIS, S. M. A importância da humanização profissional no diagnóstico das deficiências. **Psicologia: Teoria e Prática**, v. 6, n. 2, 2004.
- BHERING, E.; SIRAJ-BLATCHFORD, I. A relação escola-pais: um modelo de trocas e colaboração. **Cadernos de Pesquisa**, n. 106, p. 85-101, 1999.
- BONILLA, C.; SORTICA, V. A.; SCHULER-FACCINI, L.; *et al.* Medical geneticists, genetic diseases and services in Brazil in the age of personalized medicine. **Personalized Medicine**, v. 19, n. 6, p. 549-563, 2022.

BORDINHÃO, J. P.; SILVA, E. N. O Uso dos Materiais Didáticos como Instrumentos Estratégicos ao Ensino-Aprendizagem. **Revista Científica Semana Acadêmica**, 2015.

BRASIL. MINISTÉRIO DA SAÚDE. **Atenção Especializada à Saúde: Doenças Raras.** 2025. Disponível em: <<https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/doencas-raras>>. Acesso em: 15 mai. 2025.

BRASIL. MINISTÉRIO DA SAÚDE. **Lei Brasileira de Inclusão (LBI) nº 13.146.** 2015. Disponível em: <https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2015-2018/2015/lei/l13146.htm>. Acesso em: 15 mai. 2025.

BRASIL. MINISTÉRIO DA SAÚDE. **Política nacional de saúde da pessoa portadora de deficiência**, 2008.

BRASIL. MINISTÉRIO DA SAÚDE. **Portaria GM/MS nº 1.526, de 11 de outubro de 2023. Altera as Portarias de Consolidação GM/MS nºs 2, 3 e 6, de 28 de setembro de 2017, para dispor sobre a Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Pessoa com Deficiência (PNAISPD) e a Rede de Cuidados à Pessoa com Deficiência (RCPD) no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS)**. Diário Oficial da União: seção 1, Brasília, DF, 11 out. 2023. Disponível em: <<https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/legislacao/portaria-gm-ms-no-1-526-de-11-de-outubro-de-2023/view>>. Acesso em: 5 jun. 2025.

BRASIL. MINISTÉRIO DOS DIREITOS HUMANOS E DA CIDADANIA. **IBGE divulga censo sobre pessoas com deficiência no Brasil**. MDH Notícias, 23 maio 2025. Disponível em: <<https://www.gov.br/mdh/pt-br/assuntos/noticias/2025/maio/pela-primeira-vez-ibge-divulga-dados-sobre-pessoas-com-deficiencia-no-brasil>>. Acesso em: 16 jun. 2025.

BRITE, R. B.; FELICIO, A. L. D. C. S. Avaliação da eficácia de um programa de adaptação curricular individualizado para alunos com deficiência, com base na análise preliminar das concepções dos professores acerca da inclusão em classes comuns Evaluation of the effectiveness of an individualized curriculum. **Brazilian Journal of Development**, v. 7, n. 8, p. 78819-78872, 2021.

BRITTAIN, H. K.; SCOTT, R.; THOMAS, E. The rise of the genome and personalised medicine. **Clin Med (Lond)**, v. 17, n. 6, p. 545-551, 2017.

BROOKES, M. **Fique por dentro da genética**. Cosac & Naify Edições, 2001.

BROUWER, M. C.; DE GANS, J., HECKENBERG, S. G.; et al. Host genetic susceptibility to pneumococcal and meningococcal disease: a systematic review and meta-analysis. **The Lancet Infectious Diseases**, v. 9, n. 1, p. 31-44, 2009.

BUSCAGLIA, L. **Os deficientes e seus pais: um desafio ao aconselhamento**. Record, 1993.

CAMPOS, C. F. C.; FÍGARO, R. A relação médico-paciente vista sob o olhar da comunicação e trabalho. **Revista Brasileira de Medicina de Família e Comunidade**, Rio de Janeiro, v. 16, n. 43, p. 2352, 2021.

CARDINALI, P.; MIGLIORINI, L.; RANIA, N. The Caregiving Experiences of Fathers and Mothers of Children With Rare Diseases in Italy: Challenges and Social Support Perceptions. **Frontiers in Psychology**, v. 10, 2019.

CASAGRANDE, G. L. A genética humana no livro didático de biologia. 2006. 121 f. **Dissertação (Mestrado em Educação Científica e Tecnológica) - Universidade Federal de Santa Catarina**, 2015.

CHANG, Y.; VOILS, C. I.; SANDELOWSKI, M.; et al. Transforming verbal counts in reports of qualitative descriptive studies into numbers. **West J Nurs Res**, v. 31, n. 7, p. 837-852, 2009.

CHRISTIAN, S. M.; KIEFFER, S. A.; LEONARD, N. J. Medical genetics and patient use of the Internet. **Clinical Genetics**, v. 60, n. 3, p. 232-236, 2001.

COHEN, P. N.; PETRESCU-PRAHOVA, M. Gendered living arrangements among children with disabilities. **Journal of Marriage and Family**, v. 68, n. 3, p. 630-638, 2006.

CORSELLO, G.; GIUFFRÈ, M. Congenital malformations. **J Matern Fetal Neonatal Med**. v. 25, n. 1, p. 25-29, 2012.

COUSINO, M. K.; HAZEN, R. A. Parenting Stress Among Caregivers of Children With Chronic Illness: A Systematic Review. **Journal of Pediatric Psychology**, v. 38, n. 8, p. 809-828, 2013.

COUTINHO, M. O nascimento da biologia molecular: revolução, redução e diversificação-um ensaio sobre modelos teóricos para descrever mudança científica. **Cadernos de Ciência & Tecnologia**, v. 15, n. 3, p. 43-82, 1998.

DA CUNHA, M. A. O.; SANTOS, H. F.; DE CARVALHO, M. E. L.; et al. Health care for people with disabilities in the Unified Health System in Brazil: a scoping review. **International journal of environmental research and public health**, v. 19, n. 3, p. 1472, 2022.

DA SILVA, L. C.; MALTA, A. D. M. M.; GUEDES, D. B. B.; et al. Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR): uma revisão de literatura. **Europub Journal of Health Research**, v. 5, n. 2, p. e4953-e4953, 2024.

DE ROBERTIS, E. M. F.; HIB, J.; PONZIO, R. **Biologia Celular e Molecular**. 16. ed. Guanabara Koogan, 2014.

DE JONG, L.; STAHEMEYER, J. T.; EBERHARD, S.; et al. Willingness and preparedness to provide care: interviews with individuals of different ages and with different caregiving experiences. **BMC geriatrics**, v. 21, p. 1-14, 2021.

DELLVE, L.; SAMUELSSON, L.; TALLBORN, A.; et al. Stress and well-being among parents of children with rare diseases: a prospective intervention study. **Journal of Advanced Nursing**, v. 53, n. 4, p. 392-402, 2006.

DIPPOLITO, A. P. Caminhos para uma Educação Infantil anticapacitista. 2025. 87 f. **Dissertação (Mestrado em Docência para a Educação Básica) – Faculdade de Ciências, Universidade Estadual Paulista (UNESP)**, 2025.

DONIS, K.; DA SILVA, A.; VAIRO F.; et al. GENÉTICA MÉDICA ERROS INATOS DO METABOLISMO. In: Marostica P, Villetti M, Ferrelli R, Barros E. eds. **Pediatria: Consulta rápida**, 2e. McGraw Hill Education; 2023. Disponível em: <<https://accessartmed.mhmedical.com/content.aspx?bookid=3423§ionid=283594041>>. Acesso em: 27 mai. 2025.

ES-APAE. **História Das APAES e Apae de Vila Velha**. Apae Vila Velha. 2017. Disponível em: <<https://www.apaes.org.br/vila-velha/materiais/comunicacao>>. Acesso em: 06 mai. 2025.

ESPER, M. V.; DOS SANTOS, M. A.; WENDLAND, J.; et al. Grupo de apoio com pais de crianças com transtornos do neurodesenvolvimento. **Revista Educação Especial**, v. 37, n. 1, p. 1-19, 2024.

FEAPAES. **Faurecia reforça apoio ao Projeto APAE Cultural**. Federação das Apaes do Estado de São Paulo, 2020. Disponível em: <<https://feapaesp.org.br/noticias.asp?id=2817>>. Acesso em: 14 mai. 2015.

FEAPAES - RS. As modalidades em que os jogos são praticados: tênis de mesa, capoeira e a bocha. **FEAPAES – Federação das APAEs do Rio Grande do Sul**, 2018. Disponível em: <<http://www.apaers.org.br/verNoticia.asp?idnoticia=81#:~:text=As%20modalidades%20em%20que%20os,Mesa%2C%20Capoeira%20e%20a%20Bocha>>. Acesso em: 23 jun. 2025.

FENAPESTALOZZI. **Quem somos**. Federação Nacional das Associações Pestalozzi. c2025. Disponível em: <<https://fenapestalozzi.org.br/>>. Acesso em: 6 mai. 2025.

FIAMENGHI J. R.; GERALDO, A.; MESSA, A. A. Pais, filhos e deficiência: estudos sobre as relações familiares. **Psicologia: Ciência e Profissão**, v. 27, n. 2, p. 173-188, jun. 2007.

FIORENTIN, D. A Importância da Apae no Atendimento dos sujeitos com Deficiência Intelectual e Múltipla do Município de São Miguel do Oeste. **Universidade de Brasília**, 2019.

FRIEDMAN, L. S.; OSTERMEYER, E. A.; SZABO, C. I.; et al. Confirmation of BRCA1 by analysis of germline mutations linked to breast and ovarian cancer in ten families. **Nature genetics**, v. 8, n. 4, p. 399-404, 1994.

GALLAGHER, S.; PHILLIPS, A. C.; OLIVER, C.; et al. Predictors of psychological morbidity in parents of children with intellectual disabilities. **Journal of Pediatric Psychology**, v. 33, n. 10, p. 1129-1136, 2008.

GARCÍA-MAINAR, I.; MOLINA, J. A.; MONTUENGA, V. M. Gender differences in childcare: time allocation in five European countries. **Feminist Economics**, v. 17, n. 1, p. 119-150, 2011.

GILMORE, L. Supporting families of children with rare and unique chromosome disorders. **Research and Practice in Intellectual and Developmental Disabilities**, v. 5, n. 1, p. 8-16, 8 out. 2017.

GLENN, A. D. Using Online Health Communication to Manage Chronic Sorrow: Mothers of Children with Rare Diseases Speak. **Journal of Pediatric Nursing**, v. 30, n. 1, p. 17-24, 2015.

GOMES, C. G. S.; SOUZA, J. F.; NISHIKAWA, C. H.; et al. Capacitação de cuidadores de crianças com autismo em intervenção via SUS. **Revista Psicologia: Teoria e Prática**, v. 24, n. 3, p. ePTPCP14196-ePTPCP14196, 2022.

GOMES, J. O. L. **Introdução à Genética conceitos e processos**. InterSaber, 2022.

GOMES, L. Y. D. S.; BUENO, V. P. P.; OLIVEIRA, B. D. D. OS IMPACTOS PSICOLÓGICOS CAUSADOS NOS CUIDADORES DECORRENTE AO DIAGNÓSTICO DO ESPECTRO AUTISTA: UMA REVISÃO DE LITERATURA.

Revista FT. Disponível em: <<https://revistaft.com.br/os-impactos-psicologicos-causados-nos-cuidadores-decorrente-ao-diagnostico-do-espectro-autista-uma-revisao-de-literatura/>>. Acesso em: 20 jun. 2025.

GÓMEZ-ZÚÑIGA, B.; MOYANO, R. P.; FERNÁNDEZ, M. P.; et al. The experience of parents of children with rare diseases when communicating with healthcare professionals: towards an integrative theory of trust. **Orphanet journal of rare diseases**, v. 14, p. 1-14, 2019.

GONÇALVES, L. P.; PORCHAT, P. REAÇÃO FAMILIAR DIANTE DO NASCIMENTO DE FILHO(AS) COM DEFICIÊNCIA VISUAL: CONTRIBUIÇÕES PSICANALÍTICAS. **Apaé Ciência**, v. 21, n. 1, p. 73–81, 2024.

GRATTEN, J.; VISSCHER, P. M. Genetic pleiotropy in complex traits and diseases: implications for genomic medicine. **Genome medicine**, v. 8, p. 1-3, 2016.

GRAUNGAARD, A. H.; SKOV, L. Why do we need a diagnosis? A qualitative study of parents' experiences, coping and needs, when the newborn child is severely disabled. **Child: Care, Health and Development**, v. 33, n. 3, p. 296-307, 2007.

GRIFFITHS, G. M.; HASTINGS, R. P.; NASH, S.; et al. "You have to sit and explain it all, and explain yourself." Mothers' experiences of support services for their offspring with a rare genetic intellectual disability syndrome. **Journal of genetic counseling**, v. 20, p. 165-177, 2011.

GRIFFITHS, A. J.; WESSLER, S. R.; LEWONTIN, R. C.; et al. **Introdução à genética**. 12. ed. Guanabara Koogan, 2022.

GUEDES, C.; DINIZ, D. A ética na história do aconselhamento genético: um desafio à educação médica. **Revista Brasileira de Educação Médica**, v. 33, p. 247-252, 2009.

GUILEVIN, L. The national plan for orphan rare diseases: nearly 10 years on. **Revue neurologique**, v. 169, p. 9-11, 2013.

GUNDERSEN, T. One wants to know what a chromosome is': the internet as a coping resource when adjusting to life parenting a child with a rare genetic disorder. **Sociology of health & illness**, v. 33, n. 1, p. 81-95, 2011.

GURDASANI, D.; BARROSO, I.; ZEGGINI, E.; et al. Genomics of disease risk in globally diverse populations. **Nature Reviews Genetics**, v. 20, n. 9, p. 520-535, 2019.

HEDBERG, E. C.; AYERS, S. The power of a paired t-test with a covariate. **Soc Sci Res**, v. 50, p. 277-291, 2015.

HENNEAUX, M.; TEITELBOIM, C.; ZANELLI, J. Gauge invariance and degree of freedom count. **Nuclear Physics B**, v. 332, n. 1, p. 169-188, 1990.

HENNEKAM, R. C.; BIESECKER, L. G.; ALLANSON, J. E.; et al. Elements of morphology: general terms for congenital anomalies. **American Journal of Medical Genetics Part A**, v. 161, n. 11, p. 2726-2733, 2013.

HERRERA-LUIS, E.; BENKE, K.; VOLK, H.; et al. Gene–environment interactions in human health. **Nature Reviews Genetics**, v. 25, n. 11, p. 768-784, 2024.

HOLANDA, C. M. A.; ANDRADE, F. L. J. P.; BEZERRA, M. A.; et al. Support networks and people with physical disabilities: social inclusion and access to health services. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 20, n. 1, p. 175-184, 2015.

HOTALING, J.; CARRELL, D. T. Clinical genetic testing for male factor infertility: current applications and future directions. **Andrology**, v. 2, n. 3, p. 339-350, 2014.

IRIART, J. A. B.; NUCCI, M. F.; MUNIZ, T. P.; 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, n. 10, p. 3637-3650, 2019.

IOUROV, I. Y.; VORSANOVA, S. G.; YUROV, Y. B. Pathway-based classification of genetic diseases. **Molecular cytogenetics**, v. 12, p. 1-5, 2019.

JENERETTE, C., MATTHIE, N., and DORSEY, J. M. Usando uma “word cloud” (nuvem de palavras) para avaliar a eficácia do programa. **Scielo Books**, 2017.

JORDE, L. B.; CAREY, J. C.; BAMSHAD, M. J. **Genética médica**. 5. ed. Guanabara Koogan, 2020.

JUNIOR, L. J. C.; FERREIRA, M. V.; HANSEN, A. D. L. Importância das APAE: uma pesquisa sobre a qualidade dos serviços oferecidos pela APAE cantinho do céu. **Revista Profissão Docente**, v. 16, n. 34, 2016.

KUNST, G. C. E.; MACHADO, M. L. R. L.; RIBEIRO, M. M. S. M. Grupo de apoio psicológico: vivenciando a maternidade de um filho especial. **Revista conhecimento online**, v. 2, p. 111-124, 2010.

LAI, M. C.; LOMBARDO, M. V.; CHAKRABARTI, B.; *et al.* Subgrouping the autism "spectrum": reflections on DSM-5. **PLoS biology**, v. 11, n. 4, p. e1001544, 2013.

LEE, J. Maternal stress, well-being, and impaired sleep in mothers of children with developmental disabilities: a literature review. **Research in Developmental Disabilities**, v. 34, n. 11, p. 4255-4273, 2013.

LINGAM, R.; SIMMONS, A.; ANDREWS, N.; *et al.* Prevalence of autism and parentally reported triggers in a north east London population. **Archives of Disease in Childhood**, v. 88, n. 8, 2003.

LIMA, M.; FERREIRA, J. V. G.; RIBEIRO, T. R. Análise do manejo de doenças raras no Sistema Único de Saúde (SUS) no Brasil. **Revista Científica do Tocantins**, v. 2, n. 2, p. 1-14, 2022.

LIPPE, C.; NETELAND, I.; FERAGEN, K. B. Children with a rare congenital genetic disorder: a systematic review of parent experiences. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v. 17, n. 1, p. 375, 2022.

LONDON, A. J. How should we model rare disease allocation decisions?. **Hastings Center Report**, v. 42, n. 1, p. 3-3, 2012.

LOPES, C. S. Como está a saúde mental dos brasileiros? A importância das coortes de nascimento para melhor compreensão do problema. **Cadernos de Saúde Pública**, v. 36, n. 2, 2020.

LOPES, K. D.; SILVA, C. S. Percepções de Alunos do Ensino Médio Quanto aos Conceitos Fundamentais da Genética Básica: um Estudo de Caso. **Revista de Ensino, Educação e Ciências Humanas**, v. 19, n. 1, p. 2-9, 2018.

LUNDBO, L. F.; HARBOE, Z. B.; CLAUSEN, L. N.; *et al.* Genetic Variation in NFKBIE Is Associated With Increased Risk of Pneumococcal Meningitis in Children. **EBioMedicine**, v. 3, p. 93-99, 2016.

LUZ, G. S.; SILVA, M. R. S.; DEMONTIGNY, F. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. **Acta paulista de enfermagem**, v. 28, n. 5, p. 395-400, 2015.

LYRA, T. M.; ALBUQUERQUE, M. S. V.; OLIVEIRA, R. S.; *et al.* The National Health Policy for people with disabilities in Brazil: an analysis of the content, context and the performance of social actors. **Health Policy and Planning**, v. 37, n. 9, p. 1086-1097, 2022.

MARTINS, L. G; CASTRO, R. D. A utilização de recursos didáticos no processo de ensino-aprendizagem da Física no 1º ano do ensino médio. **Universidade Federal do Pará Instituto de Ciências Exatas e Naturais**, 2022.

MAZZOTTA, M. J. S.; D'ANTINO, M. E. F. Inclusão social de pessoas com deficiências e necessidades especiais: cultura, educação e lazer. **Saúde e sociedade**, v. 20, p. 377-389, 2011.

MELO, D. G.; DEMARZO, M. M. P.; HUBER, J. Ambulatório de genética médica na Apae: experiência no ensino médico de graduação. **Revista Brasileira de Educação Médica**, v. 32, p. 396-402, 2008.

MELO, I. M. APAE: **Um estudo sobre as formas de inclusão social voltada para pessoas com deficiência**. Universidade Federal Rural do Semi-Árido – UFERSA, 2025. Disponível em: <https://www.editorarealize.com.br/editora/anais/conedu/2016/TRABALHO_EV056_MD1_SA14_ID10288_17082016002449.pdf>. Acesso em: 14 mai. 2025.

MENDES, A.; METCALFE, A.; PANEQUE, M.; et al. Communication of information about genetic risks: putting families at the center. **Family Process**, v. 57, n. 3, p. 836-846, 2018.

MENESES, V. P.; SILVA, A. L. D. S.; LOPES, S. G. Condições de Trabalho Docente: uma escola do campo no semiárido piauiense. **Educação & Realidade**, v. 49, 2024.

MESSIAS, T. D. S.; LIMA, V. M.; LOPES, F. A. S. D. M. A relação entre a inclusão das pessoas com deficiência através do esporte e a atuação do Serviço Social na Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) de Arapiraca/Alagoas. **Apae Ciência**, v. 21, n. 1, p. 22-32, 2024.

MEYYAZHAGAN, A.; DI RENZO, G. C. The Nexus Between Chromosomal Abnormalities and Single Gene Disorders. In: Prenatal Diagnostic Testing for Genetic Disorders: The revolution of the Non-Invasive Prenatal Test. **Springer International Publishing**, p. 25-56, 2023.

MIGUEL, S. L. Os Impactos da Diversidade Socioeconômica no Desenvolvimento de Crianças Autistas. **Trabalho de Conclusão de Curso (Licenciatura em Pedagogia) – Curso de Pedagogia, Universidade São Francisco, Itatiba/SP**, 2020.

MILL, J.; HEIJMANS, B. T. From promises to practical strategies in epigenetic epidemiology. **Nature Reviews Genetics**, v. 14, n. 8, p. 585-594, 2013.

MISHRA, P.; PANDEY, C. M.; SINGH, U.; et al. Descriptive statistics and normality tests for statistical data. **Annals of Cardiac Anaesthesia**, v. 22, n. 1, p. 62-72, 2019.

NAG, H. E.; HOXMARK, L. B.; NÆRLAND, T. Parental experiences with behavioural problems in Smith–Magenis syndrome: The need for syndrome-specific competence. **Journal of Intellectual Disabilities**, v. 23, n. 3, p. 359-372, 2019.

NASSAR, N.; DIXON, G.; BOURKE, J.; et al. Autism spectrum disorders in young children: effect of changes in diagnostic practices. **International Journal of Epidemiology**, v. 38, n. 5, p. 1245-1254, 2009.

NETO, A. L. M.; MIGUEL, K.; GIRALDI, P. M. Paradigmas, hipóteses e descobertas: O Ensino de Biologia e as Leis de Mendel. **X ENPEC**, 2015.

NOVOA, M. C.; BURNHAM, T. F. Desafios para a universalização da genética clínica: o caso brasileiro. **Revista panamericana de salud publica**, v. 29, p. 61-68, 2011.

NUSSBAUM, R. **Thompson & Thompson genética médica** (8^a Edição). Elsevier Brasil, 2016.

OLIVEIRA, M. L. A.; SOLINO, A. M. C.; SILVA, G. M. Desafios enfrentados pelo corpo docente diante da Inclusão de Crianças com Autismo no Ambiente Escolar. **Revista Apae Ciência**. v. 21 n. 1. p. 11-21, 2024. Disponível em: <<https://apaeciencia.org.br/index.php/revista/issue/view/29>>. Acesso em: 14 mai. 2025.

ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DA SAÚDE. **Meningite meningocócica: Ficha informativa**. 2017. Disponível em: <<https://www.who.int/pt/news-room/fact-sheets/detail/meningococcal-meningitis>>. Acesso em: 16 jun. 2025.

ORMOND, K. E.; LAURINO, M. Y.; BARLOW-STEWART, K.; *et al.* Genetic counseling globally: Where are we now?. **American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics**, p. 98-107, 2018.

ØRSTAVIK, K.; ROSENBERGER, A. D.; FOSSMO, H. L.; *et al.* Gestão e cuidados multidisciplinares em doenças neuromusculares raras: um apelo à ação. **European Journal of Neurology**, v. 31, n. 6, p. e16265, 2024

PAIVA, A. L. B.; MARTINS, C. M. C. Concepções prévias de alunos de terceiro ano do ensino médio a respeito de temas na área de Genética. **Revista Ensaio**, v. 7, n. 3, p.182-201, 2005.

PELENTSOV, L. J.; FIELDER, A. L.; LAWS, T. A.; *et al.* The supportive care needs of parents with a child with a rare disease: results of an online survey. **BMC Family Practice**, v. 17, n. 1, 2016.

PIERCE, B. A. **Genética, Um Enfoque Conceitual**. 5. ed. Guanabara Koogan, 2016.

PINA-NETO, J. M. DE. Aconselhamento genético. **Jornal de Pediatria**, v. 84, n. 4, p. S20-S26, 2008.

RAGUSA, L.; CRINÒ, A.; GRUGNI, G.; *et al.* Caring and living with Prader-Willi syndrome in Italy: integrating children, adults and parents' experiences through a multicentre narrative medicine research. **BMJ open**, v. 10, n. 8, p. e036502, 2020.

RESENDE, T. D. A.; & KLAUTAU-GUIMARÃES, M. D. N. A divulgação científica como estratégia de ensino dos principais conceitos básicos de genética. **ENPEC–Encontro Nacional de Pesquisa em Ensino de Ciências**, v. 8, p. 1-11. 2012.

RICARDO, H.; CASTRO, J. P. S. R.; CASTRO, R. F. S. R. O momento histórico de criação da Associação de Pais e Amigos dos Expcionais em Ponta Porã e a sua

relação com a história da Educação Especial no Brasil. **Revista Diálogos Interdisciplinares – GEPFIP**, v. 2, n. 6, 2018.

RICHARDS, M.; PONDER, M. Lay understanding of genetics: a test of a hypothesis. **Journal of Medical Genetics**, v. 33, n. 12, 1996.

RODRIGUES, B. D.; MARTINS, L. F.; BARBOSA, L. D. C.; et al. A importância da rede de apoio ao familiar de pessoas com deficiência, doenças crônicas e raras. **ANALECTA - Centro Universitário Academia**, v. 7, n. 2, 2022.

ROYSTON P. Estimating departure from normality. **Stat Med**, v. 10, n. 8, p. 1283-1293, 1991.

SEAR, R. The male breadwinner nuclear family is not the ‘traditional’ human family, and promotion of this myth may have adverse health consequences. **Philosophical Transactions of the Royal Society B: Biological Sciences**, v. 376, n. 1827, p. 1-9, 2021.

SEDOVA, E.; TOKMAKOVA, E.; GORYACHEVA, T.; et al. The sense of guilt of the mothers of children with special needs. **European Psychiatry**, v. 65, Supl. 1, p. S234-S235, 2022.

SCHAFFER, R.; KUCZYNSKI, K.; SKINNER, D. Producing genetic knowledge and citizenship through the Internet: mothers, pediatric genetics, and cybermedicine. **Sociology of health & illness**, v. 30, n. 1, p. 145-159, 2008.

SILVA, M. R. D. As controvérsias a respeito da participação de Rosalind Franklin na construção do modelo da dupla hélice. **Scientiae Studia**, v. 8, n. 1, p. 69-92, 2010.

SILVA, G. B.; FREITAS, D. S. Quando a genética vira notícia: o uso de textos de divulgação científica (TDC) em aulas de biologia. **Revista Didática Sistêmica**, v. 3, n. 1, 2006.

SNUSTAD, D. P.; SIMMONS, M. J. **Fundamentos de Genética**. 7. ed. Guanabara Koogan, 2017.

SOUSA, A. M.; DE SÁ, N. M. Análise das características e dos preceitos normativos da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. **Cadernos Ibero-Americanos de Direito Sanitário**, v. 4, n. 2, p. 47-67, 2015.

SOUSA, T. B. D.; ALMEIDA, F. D.; BORBA, M. G. D. S. O professor na educação inclusiva. **Revista Ibero-Americana de Humanidades, Ciências e Educação – REASE**, v. 11, n. 1, p. 667-674, 2025.

STARKE, M.; MÖLLER, A. Necessidades dos pais de conhecimento sobre o diagnóstico médico de seus filhos. **Journal of Child Health Care**, v. 6, n. 4, p. 245-257, 2003.

SUN, Y. H.; WU, Y. L.; LIAO, B. Y. Phenotypic heterogeneity in human genetic diseases: ultrasensitivity-mediated threshold effects as a unifying molecular mechanism. **Journal of Biomedical Science**, v. 30, n. 1, p. 58, 2023.

TREMBLAY, J.; HAMET, P. Environmental and genetic contributions to diabetes. **Metabolism**, v. 100, p. 153952, 2019.

TUFFREY-WIJNE, I.; BERNAL, J.; HUBERT, J.; et al. People with learning disabilities who have cancer: an ethnographic study. **British Journal of General Practice**, v. 59, n. 564, p. 503-509, 2009.

VALLE, P. R. D.; FERREIRA, J. L. Análise de conteúdo na perspectiva de Bardin: contribuições e limitações para a pesquisa qualitativa em educação. **Educação em Revista**, v. 41, p. e 49377, 2023.

VELTMAN, J. A.; BRUNNER, H. G. De novo mutations in human genetic disease. **Nature Reviews Genetics**, v. 13, n. 8, p. 565-575, 2012.

VENVILLE, G.; GRIBBLE, S. J.; DONOVAN, J. An exploration of young children's understandings of genetics concepts from ontological and epistemological perspectives. **Science Education**, v. 89, n. 4, p. 614-633, 2005.

VERRI, A. P.; MARASCHIO, P.; UGGETTI, C.; et al. Late diagnosis in severe and mild intellectual disability in adulthood. **Journal of Intellectual Disability Research**, v. 48, n. 7, p. 679-686, 2004.

VON DER LIPPE, C.; NETELAND, I.; FERAGEN, K. B.. Crianças com uma doença genética congênita rara: uma revisão sistemática das experiências dos pais. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v. 17, n. 375, 2022.

WALLACE, D. C. Mitochondrial DNA mutations in disease and aging. **Environmental and molecular mutagenesis**, v. 51, n. 5, p. 440-450, 2010.

WATKINS, L. V.; ANGUS-LEPPAN, H. Increasing incidence of autism spectrum disorder: are we over-diagnosing?. **Advances in Autism**, v. 9, n. 1, p. 42-52, 2023.

XAVIER, F.; ALMEIDA, V.; VALIM, R. Em busca de pontes para uma educação anti capacista: o que não é dito, grita. **Centro Universitário Carioca. Scielo Preprints**, 2024.

ZELIHIĆ, D.; HJARDEMAAL, F. R.; LIPPE, C. V. D. Caring for a child with Bardet-Biedl syndrome: A qualitative study of the parental experiences of daily coping and support. **European Journal of Medical Genetics**, v. 63, n. 4, p. 103856, 2020.

ZHANG, X.; KSCHISCHO, M. Distinct and common features of numerical and structural chromosomal instability across different cancer types. **Cancers**, v. 14, n. 6, p. 1424, 2022.

APÊNDICE A - Termo de Consentimento Livre e Esclarecido



**MINISTÉRIO DA EDUCAÇÃO
UNIVERSIDADE FEDERAL DO DELTA DO PARNAÍBA
CAMPUS MINISTRO REIS VELLOSO**

Av. São Sebastião, 2819, Bairro Nossa Senhora de Fátima, Parnaíba, Piauí, Brasil;
CEP: 64202-020; Telefone: +55 86 3323-5125; Website: www.ufpi.br/ufdpar

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO - TCLE

Prezado senhor(a),

Você está sendo convidado(a) a participar como voluntário(a) do projeto de pesquisa intitulado "A IMPORTÂNCIA DO "SABER GENÉTICA" COMO INSTRUMENTO DE INFORMAÇÃO PARA OS RESPONSÁVEIS DE ASSISTIDOS PELA APAE DE PARNAÍBA-PI", sob a responsabilidade da pesquisadora Renata Canalle. O projeto tem a finalidade verificar o conhecimento teórico de genética dos responsáveis por pacientes assistidos pela APAE, mitigar preceitos errôneos sobre doenças raras, valorizar a divulgação inclusiva e discutir possíveis implicações desse conhecimento científico na vida e cotidiano desses indivíduos e do seu núcleo familiar. Após ser esclarecido(a) sobre as informações a seguir, no caso de aceitar fazer parte dessa atividade, assine ao final deste documento. Você receberá uma via e a outra ficará com a equipe de pesquisa. Em caso de recusa, ninguém será penalizado(a) de forma alguma.

Objetivo: Visamos analisar e auxiliar o entendimento teórico dos responsáveis por pacientes assistidos pela APAE - Parnaíba em relação à causa genética das condições que acometem seus filhos ou familiares e os impactos desse entendimento científico no âmbito psicológico e social desses indivíduos. Ainda, o projeto busca minimizar o estigma social atribuído a doenças raras de origem genética com a capacitação dos responsáveis em relação a informações pertinentes acerca das condições dos assistidos. Além disso, almejamos instigar a disseminação de conhecimentos a respeito das condições genéticas na sociedade, trabalhar aspectos do ensino de genética de forma simples e didática e abordar de forma crítica as questões psicosociais envolvendo as vivências do núcleo familiar.

Detalhamento da técnica: O projeto tem como base um estudo qualitativo e será realizado a partir da realização de uma roda de conversa e aplicação de dois questionários para os responsáveis de assistidos da APAE de Parnaíba - Piauí. Com o seu consentimento, a roda de conversa será gravada apenas em áudio e terá duração média de 2 horas. A presente pesquisa se desenvolverá, inicialmente, com o uso de um primeiro formulário, com perguntas a fim de entender o conhecimento prévio dos participantes em relação à genética. Em seguida, haverá uma roda de conversa educativa, na qual será apresentado termos sobre a área da genética e sua influência nas condições de cada paciente, seguida de um segundo momento que visa instigar a troca de experiências vividas compartilhados pelos participantes, com o intuito de aproximar suas histórias e entrelaçar relatos semelhantes. Por fim, será aplicado um último questionário com perguntas referentes ao conhecimento que eles conseguiram obter após com a roda de conversa, a fim de qualificar a ação e as consequências desta no pensamento e aprendizado desses pais/responsáveis. É importante destacar que os questionários serão respondidos de forma anônima, e que as perguntas presentes nesse documento não têm o objetivo de identificar ou obter informações pertinentes à vida pessoal dos responsáveis.

Riscos: Esclareço que trará a possibilidade de risco em relação a complexidade e a sensibilidade do assunto. Mesmo já sendo esperado que os participantes compreendam de forma superficial o assunto abordado — etiologia genética das condições de seus familiares — durante a apresentação teórica, há a possibilidade de propiciar dúvidas sobre a temática e até mesmo entendimentos equivocados. Assim, para mitigar a situação, o conteúdo teórico será

realizado sob orientação do docente, sob a imaginação de grande parte das perguntas ou dúvidas que possam surgir. Ainda, durante os relatos de experiências dos familiares e/ou cuidadores de pacientes, por se tratar de um assunto de caráter invasivo, essa troca de vivência pode acabar gerando desconforto e receio durante a roda de conversa. Logo, as perguntas expostas aos participantes serão também encaminhadas à APAE e solicitado uma revisão do material por um profissional da psicologia, a fim de mitigar o incômodo que as perguntas possam ocasionar aos participantes. Caso haja necessidade, será garantido e assegurado o atendimento deste profissional presente no quadro multiprofissional da instituição, com o objetivo de buscar suporte emocional, especialmente considerando a sensibilidade do tema. Por se tratar de dados pessoais, outro risco a ser pontuado é a quebra de confidencialidade e anonimato, entretanto, com o fito de mitigar essa problemática, os participantes serão dispostos em termos de enumeração, por exemplo: "001".

Benefícios: Com esta pesquisa, esperamos que os responsáveis por pacientes assistidos pela APAE - Parnaíba possam avançar no processo de aprendizagem das condições genéticas e multifatoriais, de forma primordial a etiologia destas, assim por consequência tende-se a garantir a disseminação informativa não somente para esses responsáveis, mas para que eles possam aprender e ter capacidades de também ensinar sobre o conteúdo para a população em geral, ou núcleo social a que pertence. Haverá a possibilidade de romper preconceitos sociais associados à ocorrência de condições raras e conseguir minimizar a proliferação de ideias errôneas, que de certa forma acabam por se tornar capacitistas e desconformes com a realidade. Ainda, a pesquisa pode oportunizar futuras políticas públicas sociais e de saúde que busquem amparar os responsáveis dos assistidos pela instituição com melhores e mais aprofundados conhecimentos acerca do assunto, possibilitando um melhor processo de inclusão e maior qualidade de vida a todo o núcleo familiar.

Confidencialidade: É importante destacar que os questionários serão respondidos de forma anônima, de forma a não identificar os participantes ao nomeá-los apenas com o termo "responsável" em formato de enumeração (ex: Responsável 01, Responsável 02). O conteúdo obtido dos questionários será utilizado unicamente para fins deste projeto e será mantido sob a guarda do pesquisador responsável, Renata Canalle, por um período de 5 anos. Após este período, os dados serão destruídos.

Participação no estudo: Esclareço ainda que o participante não terá nenhum custo com a pesquisa, e caso haja por qualquer motivo, asseguramos que o mesmo será devidamente resarcido. Não haverá nenhum tipo de pagamento por sua participação, ela é voluntária. Caso ocorra algum dano comprovadamente decorrente de sua participação neste estudo, o mesmo poderá ser indenizado conforme determina a Resolução 466/12 do Conselho Nacional de Saúde, bem como lhe será garantido a assistência integral. Os resultados obtidos nesta pesquisa serão utilizados para fins acadêmico-científicos (divulgação em revistas e em eventos científicos) e os pesquisadores se comprometem a manter o sigilo e identidade anônima, como estabelecem as Resoluções.

Este termo de Consentimento Livre e Esclarecido é feito em duas vias, sendo uma para o participante e a outra para o pesquisador. Se preferir, pode levar esse Termo para casa e consultar seus familiares ou outras pessoas antes de decidir participar. Em caso de dúvidas quanto aos seus direitos como voluntário de pesquisa, entre em contato com o CEP-UFDPAR, em Parnaíba-PI, que é um colegiado interdisciplinar, independente, que acompanha, analisa e julga se as pesquisas científicas que envolvem seres humanos preservam a integridade e dignidade do participante da pesquisa, no seguinte endereço: Universidade Federal do Delta do Parnaíba, Campus Ministro Reis Velloso; localizado na Av. São Sebastião, 2819, Bairro Nossa Senhora de Fátima, Parnaíba/PI; Espaço de Ciências Sociais e Humanas – ECSH, bloco 06, sala 46; com atendimento ao público de segunda à sexta-feira das 14h às 17h30min., ou pelo celular (86) 99427-1383; ou pelo e-mail: propopi.cep@ufdpar.edu.br.

Comitê de Ética em Pesquisa – UFDPAR – Parnaíba
Universidade Federal do Delta do Parnaíba
Av. São Sebastião, 2819, Parnaíba, Piauí, CEP 64.202-020
Telefone: (86) 3323-5125

Se persistir alguma dúvida, os responsáveis pela pesquisa podem ser contatados pelos telefones 86 9939-7757, 86 9417-7636, 86 8115-5542 ou pelos e-mails: recanalle@ufdpar.edu.br, iva.sales@hotmail.com e veerasmynna@gmail.com.

Diante destas informações, declaro meu consentimento livre para ceder informações para a pesquisa “A IMPORTÂNCIA DO “SABER GENÉTICA” COMO INSTRUMENTO DE INFORMAÇÃO PARA OS RESPONSÁVEIS DE ASSISTIDOS PELA APAE DE PARNAÍBA-PI”.

Parnaíba-PI, _____ de _____ de 2025.

Nome da voluntário(a): _____

RG/CPF: _____

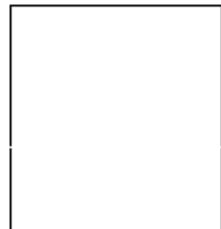
_____ Tel.: () _____ - _____

ASSINATURAS

Voluntária

Responsável pelo Projeto

DATILOGRAFIA (Se necessário)



APÊNDICE B - Formulário 01



UNIVERSIDADE FEDERAL DO DELTA DO PARNAÍBA
CAMPUS MINISTRO REIS VELLOSO
PESQUISA: A IMPORTÂNCIA DO “SABER GENÉTICA” COMO
INSTRUMENTO DE INFORMAÇÃO PARA OS RESPONSÁVEIS
DE ASSISTIDOS PELA APAE DE PARNAÍBA-PI

Formulário para qualificar o conhecimento prévio dos familiares da Associação de Pais e Amigos dos Expcionais (APAE) de Parnaíba-PI antes da ação.

Identificação do Voluntário:

PERGUNTAS	RESPOSTA
1. Seu filho/familiar foi diagnosticado? Se sim, há quanto tempo?	
2. Qual seu grau de parentesco com o (a) assistido (a)?	
3. Há quanto tempo ele frequenta a APAE-PHB?	
4. Quão importante você considera o apoio da APAE-PHB em relação ao assistido?	Muito Importante/ Importante/ Pouco Importante/Prefiro não responder.
5. Você sabe o que é genética?	Sim ou Não
6. Quais assuntos de genética você conhece?	
7. Você considera o estudo da genética um tema relevante?	Sim ou Não
8. O que você conhece sobre a causa genética envolvida na condição do seu filho/familiar?	
9. Você sabe o que é aconselhamento genético?	Sim ou Não

10. Você saberia responder o que são “genes”?	Sim ou Não
11. Qual a sua escolaridade?	Analfabeto / Fundamental incompleto / Fundamental completo / Ensino médio incompleto / Ensino médio completo / Ensino superior incompleto / Ensino superior completo/Prefiro não responder.
12. Você considera a genética uma área de difícil compreensão?	Sim ou Não
13. Você acredita que saber sobre genética pode ajudar no seu cotidiano?	

APÊNDICE C - Formulário 02



UNIVERSIDADE FEDERAL DO DELTA DO PARNAÍBA
CAMPUS MINISTRO REIS VELLOSO
PESQUISA: A IMPORTÂNCIA DO "SABER GENÉTICA" COMO
INSTRUMENTO DE INFORMAÇÃO PARA OS RESPONSÁVEIS
DE ASSISTIDOS PELA APAE DE PARNAÍBA-PI

Formulário para qualificar o conhecimento adquirido dos familiares da Associação de Pais e Amigos dos Expcionais (APAE) de Parnaíba-PI depois da ação.

Identificação do Voluntário:

PERGUNTAS	RESPOSTAS
1. Você acredita que a roda de conversa lhe ajudou a entender melhor a etiologia genética da condição do seu filho/familiar assistido da APAE?	
2. Você conseguiu entender o conteúdo falado na roda de conversa?	
3. O que você aprendeu hoje de diferente do que você já sabia?	
4. O conteúdo que você aprendeu teria lhe ajudado no início do diagnóstico do seu filho/familiar ?	
5. Você se sentiu mais motivado a entender a área da genética ?	
6. Você considera as informações que você aprendeu relevantes ?	Sim ou Não
7. Você conseguiria repassar essas informações para outro familiar e amigo ?	
8. Como você se sentiu ao expressar suas	

vivências na roda de conversa ?	
9. Você se identificou com alguma experiência dos outros pais/familiares ?	
10. Você gostaria que mais atividades como essas fossem realizadas na APAE?	Sim ou Não

ANEXO A - Aprovação pelo Comitê de Ética da UFDPar

**UNIVERSIDADE FEDERAL DO
DELTA DO PARNAÍBA -
UFDPAR**



PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

Título da Pesquisa: A IMPORTÂNCIA DO «SABER GENÉTICA» COMO INSTRUMENTO DE INFORMAÇÃO PARA OS RESPONSÁVEIS DE ASSISTIDOS PELA APAE DE PARNAÍBA-PI

Pesquisador: Renata Canalle

Área Temática:

Versão: 2

CAAE: 85282924.7.0000.0192

Instituição Proponente: UNIVERSIDADE FEDERAL DO DELTA DO PARNAIBA - UFDPAR

Patrocinador Principal: Financiamento Próprio

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 7.305.291

Apresentação do Projeto:

Trata-se da análise do projeto de pesquisa intitulado, "A IMPORTÂNCIA DO «SABER GENÉTICA» COMO INSTRUMENTO DE INFORMAÇÃO PARA OS RESPONSÁVEIS DE ASSISTIDOS PELA APAE DE PARNAÍBA-PI", que tem como pesquisadora responsável a Profa. Dra. Renata Canalle e pesquisador assistente, Ivâ Sales Magalhaes.

O Projeto esclarece que: «A genética se mostra como uma ciência cada vez mais importante para compreender a hereditariedade e suas ramificações na saúde. Por conta disso, entender o papel dos cromossomos, genes e DNA na transmissão de características e na etiologia de doenças é crucial tanto para a pesquisa científica quanto para a prática clínica. Nesse sentido, instituições como a APAE desempenham um papel vital ao fornecer serviços educacionais e de apoio, contribuindo para melhorar a qualidade de vida dos seus pacientes e de seus respectivos familiares, além de promover a inclusão desses indivíduos e realizar ações de conscientização sobre as deficiências. No entanto, a falta de acesso e compreensão das bases genéticas das condições pode afetar negativamente o cuidado e o suporte emocional dos responsáveis por esses assistidos, destacando a necessidade de uma educação contínua e apoio estrutural integrado para enfrentar esses desafios de cunho social que podem permeiar o estado de saúde dos envolvidos».

(Compilação de trecho do RESUMO / Projeto Detalhado).

Endereço: Av. SAO SEBASTIAO 2819, Espaço de Ciências Sociais e Humanas - ECSH, bloco 5, sala 3

Bairro: NOSSA SENHORA DE FATIMA CEP: 64.202-020

UF: PI Município: PARNAIBA

Telefone: (86)99427-1383

E-mail: propopi.cep@ufdpar.edu.br

**UNIVERSIDADE FEDERAL DO
DELTA DO PARNAÍBA -
UFDPAR**



Continuação do Parecer: 7.305.291

Os autores propõem um estudo de campo descritivo, de caráter qualitativo, que busca responder a seguinte pergunta norteadora: «O que os responsáveis de assistidos pela APAE - Parnaíba sabem a respeito da genética envolvida na causa de condições/síndromes/doenças dos seus filhos ou dos seus familiares?». O estudo será realizado na Associação de Pais e Amigos dos Expcionais de Parnaíba-PI (APAE-PHB), onde serão convidados a participar os responsáveis por pacientes assistidos pela APAE que possuem alguma condição de origem genética ou multifatorial, independente do sexo ou idade.

Haverá de forma antecipada a data das ações, o recrutamento dos participantes do projeto pela própria instituição, tendo em vista o reconhecimento portado por ela sobre o histórico e acompanhamento do núcleo familiar e assim, convidar responsáveis por assistido portadores ou não de condições genéticas.

Posterior a obtenção do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE), a ação será dividida em três momentos: 1) Primeiro formulário (tabela 01) « perguntas a fim de entender o conhecimento prévio dos participantes em relação a genética, 2) Roda de conversa « em primeiro plano, será uma apresentação de termos sobre a área da genética e sua influência nas condições de cada paciente e em segundo momento instigar a troca de experiências vividas compartilhados pelos participantes, com o intuito de aproximar suas histórias e entrelaçar relatos semelhantes, para que se compreenda que não são os únicos a enfrentar determinadas situações.» 3) Segundo formulário (tabela 02) « perguntas referentes ao conhecimento que eles conseguiram obter após com a roda de conversa, a fim de qualificar a ação e as consequências desta no pensamento e aprendizado desses pais/responsáveis.

A roda de conversa será gravada apenas em áudio e terá duração média de 2 horas.

Serão critérios de inclusão participantes a partir de 18 anos que estiverem presentes na roda de conversa de maneira integral e completa, ou seja, que estiverem à disposição e aceitarem responder ambos os questionários e assistirem a explanação; e de exclusão, todos aqueles que responderem apenas um dos questionários, ou nenhum dos dois questionários. O número amostral previsto é de aproximadamente 30 responsáveis pelos assistidos na APAE, sendo estes divididos em dois grupos dispostos nos dias das ações de acordo com a disponibilidade de cada um dos participantes.

A interpretação dos dados será feita conforme a proposta de Análise de Conteúdo elaborada por Bardin (2016). A técnica usada para a análise do conteúdo é a análise temática por meio

Endereço:	Av. SAO SEBASTIAO 2819, Espaço de Ciências Sociais e Humanas - ECSH, bloco 5, sala 3		
Bairro:	NOSSA SENHORA DE FATIMA	CEP:	64.202-020
UF:	PI	Município:	PARNAIBA
Telefone:	(86)99427-1383	E-mail:	propopi.cep@ufdpar.edu.br

**UNIVERSIDADE FEDERAL DO
DELTA DO PARNAÍBA -
UFDPAR**



Continuação do Parecer: 7.305.291

das etapas de pré-análise, exploração do material e tratamento dos resultados. Os analisados passarão pelo processo de preparação, codificação e categorização, para que dessa forma possa haver uma interpretação clara e objetiva dos mesmos (Bardin, 2016).

(Informações do item METODOLOGIA / Projeto Detalhado).

Objetivo da Pesquisa:

Geral

Analisar o entendimento teórico dos responsáveis por pacientes assistidos pela APAE - Parnaíba em relação à causa genética das condições que acometem seus filhos ou familiares, e a implicação desse conhecimento no âmbito psicológico e social desses indivíduos.

Específicos:

- Auxiliar os responsáveis pelos assistidos que possuem alguma condição genética ou multifatorial acerca do entendimento de tal condição;
- Minimizar o estigma social atribuído a doenças raras de origem genética;
- Trabalhar aspectos do ensino de genética de forma simples e didática, a fim de melhorar a explanação do conteúdo educativo;
- Abordar de forma crítica as questões psicossociais envolvendo as vivências do núcleo familiar;
- Capacitar os responsáveis em relação a informações pertinentes acerca das condições dos assistidos;
- Instigar a disseminação de conhecimentos a respeito das condições genéticas na sociedade.

(Compilação do item OBJETIVOS / Projeto Detalhado).

Avaliação dos Riscos e Benefícios:

Os potenciais riscos do estudo são: confusão e dúvidas sobre o conteúdo Genético, desconforto e receio durante relatos de experiências, quebra de confidencialidade e anonimato.

Serão medidas de minimização desses riscos:

O conteúdo será realizado sob a orientação de um docente capacitado, que antecipará possíveis perguntas e dúvidas. Além disso, o material será enviado previamente à APAE para análise da qualidade e didática, garantindo a clareza e precisão da informação. A docente responsável estará presente durante a aplicação para evitar desentendimentos.

As perguntas serão revisadas por um profissional da psicologia para minimizar o incômodo. Se necessário, será garantido e assegurado o atendimento deste profissional presente no quadro multiprofissional da instituição, com o objetivo de buscar suporte emocional, especialmente

Endereço: Av. SAO SEBASTIAO 2819, Espaço de Ciências Sociais e Humanas - ECSH, bloco 5, sala 3	
Bairro: NOSSA SENHORA DE FATIMA	CEP: 64.202-020
UF: PI	Município: PARNAIBA
Telefone: (86)99427-1383	E-mail: propoi.cep@ufdpar.edu.br

**UNIVERSIDADE FEDERAL DO
DELTA DO PARNAÍBA -
UFDPAR**



Continuação do Parecer: 7.305.291

considerando a sensibilidade do tema. (Informações do item Riscos e métodos usados para diminuição dos riscos / Projeto detalhado)

Sobre os benefícios, destacam: o avanço no conhecimento, pois os responsáveis por pacientes assistidos pela APAE - Parnaíba poderão aprofundar seu entendimento sobre as condições genéticas e multifatoriais que afetam seus familiares, especialmente em relação à etiologia; a disseminação de informações, pois os responsáveis não apenas ampliarão seu próprio conhecimento, mas também ganharão a capacidade de ensinar e disseminar informações corretas sobre essas condições para a população em geral e seus núcleos sociais, ajudando a combater preconceitos e ideias errôneas; a redução de preconceitos sociais associados a condições raras, minimizando a proliferação de ideias capacitistas e desconformes com a realidade; e oportunizar futuras políticas públicas sociais e de saúde que busquem amparar os responsáveis dos assistidos pela instituição com melhores e mais aprofundados conhecimentos acerca do assunto, possibilitando um melhor processo de inclusão e maior qualidade de vida a todo o núcleo familiar.

(Informações do item Benefícios / Projeto Detalhado)

Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:

- O estudo é relevante por focar no entendimento genético dos familiares de pacientes atendidos pela APAE, melhorando o suporte emocional e social.
- Os pesquisadores apresentam experiência com a temática proposta;
- Os objetivos estão coerentes com a metodologia apresentada;
- Os critérios de inclusão e exclusão foram coerente à metodologia;
- Os riscos e benefícios foram previstos;
- O cronograma de execução está adequado, considerando o inicio da coleta dos dados posterior ao trâmite ético.

Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:

Os termos de apresentação obrigatória foram apresentados adequadamente.

Recomendações:

Sem recomendações.

Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:

O projeto está apto à execução, tendo cumprido todas as exigências das normativas éticas.

Endereço: Av. SAO SEBASTIAO 2819, Espaço de Ciências Sociais e Humanas - ECSH, bloco 5, sala 3	
Bairro: NOSSA SENHORA DE FATIMA	CEP: 64.202-020
UF: PI	Município: PARNAIBA
Telefone: (86)99427-1383	E-mail: propoi.cep@ufdpar.edu.br

**UNIVERSIDADE FEDERAL DO
DELTA DO PARNAÍBA -
UFDPAR**



Continuação do Parecer: 7.305.291

Considerações Finais a critério do CEP:

Dante do exposto, o Comitê de Ética em Pesquisa e CEP, de acordo com as atribuições definidas na Resolução CNS nº 466 de 2012 e Norma Operacional e CNS nº 001 de 2013, manifesta-se pela APROVAÇÃO do protocolo de pesquisa.

Ademais, este comitê ressalta as seguintes informações:

- 1º De acordo com a Resolução CNS nº 466/2012, o pesquisador responsável por este estudo deve apresentar ao CEP relatório(s) parcial(is) e relatório final. De acordo com a Resolução CNS nº 510/2016, deve ser apresentado um relatório final. O envio deve ser feito pela Plataforma Brasil, em forma de notificação.
- 2º Qualquer necessidade de modificação no curso do projeto deverá ser submetida à apreciação do CEP, como EMENDA. Deve-se aguardar parecer favorável do CEP antes de efetuar a(s) modificaçõe(s);
- 3º Fundamentar justificativa, caso haja a necessidade de interrupção do projeto;
- 4º O Comitê de Ética em Pesquisa não analisa aspectos referentes a direitos de propriedade intelectual e ao uso de criações protegidas por esses direitos. Recomenda-se que qualquer consulta que envolva matéria de propriedade intelectual seja encaminhada diretamente pelo pesquisador ao Núcleo de Inovação Tecnológica da Unidade.

Este parecer foi elaborado baseado nos documentos abaixo relacionados:

Tipo Documento	Arquivo	Postagem	Autor	Situação
Informações Básicas do Projeto	PB_INFORMAÇÕES_BASICAS_DO_PROJECTO_2458708.pdf	16/12/2024 21:09:08		Aceito
Outros	carta_resposta.pdf	16/12/2024 21:08:35	IVANSALES MAGALHAES	Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	PesquisaRetificadafinal.pdf	16/12/2024 20:43:10	IVANSALES MAGALHAES	Aceito
Cronograma	CronogramaRetificado.pdf	16/12/2024 18:23:22	IVANSALES MAGALHAES	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLERetificado.pdf	16/12/2024 18:19:33	IVANSALES MAGALHAES	Aceito
Outros	carta_encaminhamento.pdf	16/12/2024 18:00:59	IVANSALES MAGALHAES	Aceito
Outros	CurriculoMarinaAtualizado.pdf	03/12/2024 19:49:38	IVANSALES MAGALHAES	Aceito

Endereço: Av. SAO SEBASTIAO 2819, Espaço de Ciências Sociais e Humanas - ECSH, bloco 5, sala 3

Bairro: NOSSA SENHORA DE FATIMA CEP: 64.202-020

UF: PI Município: PARNAIBA

Telefone: (86)99427-1383

E-mail: propopi.cep@ufdpar.edu.br

**UNIVERSIDADE FEDERAL DO
DELTA DO PARNAÍBA -
UFDPAR**



Continuação do Parecer: 7.305.291

Outros	CurriculovaAtualizado.pdf	02/12/2024 13:55:29	IV A SALES MAGALHAES	Aceito
Outros	Formularios.pdf	22/11/2024 00:38:29	IV A SALES MAGALHAES	Aceito
Orcamento	orcamento.pdf	22/11/2024 00:37:27	IV A SALES MAGALHAES	Aceito
Folha de Rosto	folhaDeRosto_assinado_assinado.pdf	22/11/2024 00:35:30	IV A SALES MAGALHAES	Aceito
Outros	Termodeconfidencialidade.pdf	21/11/2024 15:52:15	IV A SALES MAGALHAES	Aceito
Declaração de Pesquisadores	Declaracaodospesquisadores.pdf	21/11/2024 15:48:04	IV A SALES MAGALHAES	Aceito
Declaração de Instituição e Infraestrutura	Autorizacaoinstitucional.pdf	21/11/2024 15:42:14	IV A SALES MAGALHAES	Aceito
Outros	Curículo_Renata.pdf	21/11/2024 15:41:26	IV A SALES MAGALHAES	Aceito

Situação do Parecer:

Aprovado

Necessita Apreciação da CONEP:

Não

PARNAIBA, 18 de Dezembro de 2024

Assinado por:

France Keiko Nascimento Yoshioka
(Coordenador(a))

Endereço: Av. SAO SEBASTIAO 2819, Espaço de Ciências Sociais e Humanas - ECSH, bloco 5, sala 3
Bairro: NOSSA SENHORA DE FATIMA CEP: 64.202-020
UF: PI Município: PARNAIBA
Telefone: (86)99427-1383 E-mail: propoi.cep@ufdpar.edu.br

ANEXO B - Autorização Institucional da APAE



ASSOCIAÇÃO DE PAIS E AMIGOS DOS EXCEPCIONAIS DE PARNAÍBA-PI

C.N.P.J. nº 06.794.416/0001-05
 Rua Afonso Pena, 1024, CEP. 64.215-040 - Parnaíba -PI
 e-mail. apaeph@gmail.com Fone: (86)3521-1177
 Fundada em 7 de outubro de 1970



AUTORIZAÇÃO INSTITUCIONAL

A Associação de Pais e Amigos dos Expcionais-APAE de Parnaíba representada por sua presidente, a psicóloga Keyla Linez de Vasconcelos Santana, autoriza a realização do projeto de pesquisa intitulado **A IMPORTÂNCIA DO SABER GENÉTICA COMO INSTRUMENTO DE INFORMAÇÃO PARA OS RESPONSÁVEIS DOS ASSISTIDOS PELA APAE DE PARNAÍBA**.

O projeto tem o objetivo de analisar o entendimento teórico dos responsáveis por pacientes assistidos pela APAE de Parnaíba em relação à causa genética das condições que acometem seus filhos ou familiares e a implicação desse conhecimento no âmbito psicológico e social destas pessoas.

O projeto consiste em um estudo de campo descritivo, de caráter qualitativo, que busca responder a seguinte pergunta norteadora: "O que os responsáveis de assistidos pela APAE - Parnaíba sabem a respeito da genética envolvida na causa de condições/síndromes/doenças dos seus filhos ou dos seus familiares".

A APAE de Parnaíba se compromete em auxiliar o desenvolvimento do projeto que tem como duração o período de 8 meses aproximadamente.

Parnaíba, 01 de novembro de 2024

Keyla Linez de Vasconcelos Santana

Keyla Linez de Vasconcelos Santana
 Presidente da Associação de Pais e
 Amigos dos Expcionais de Parnaíba -
 APAE de Parnaíba