



GENES E APAE: A NECESSIDADE DO ENSINO EM GENÉTICA PARA FAMÍLIAS DE PESSOAS COM DEFICIÊNCIA INTELECTUAL E MÚLTIPLA

THE NEED FOR GENETICS EDUCATION FOR FAMILIES OF PEOPLE WITH INTELLECTUAL AND MULTIPLE DISABILITIES

Marina Nascimento Vêras¹

Ivã Sales Magalhães²

Edivaldo Alves Leal Filho³

Ana Elisa Castello Branco Marques⁴

Luciana Rocha Faustino⁵

Renata Canalle⁶

Resumo: A genética é uma área capaz de englobar diferentes vertentes sociais, como o estudo de condições clínicas influenciadas pelos genes e suas expressões. Sendo importante que a educação em torno desta área possa ser ampliada para os pais e responsáveis por pacientes com doenças raras e deficiências, uma vez que, eles podem carregar consigo sentimentos de culpa pela falta de informações em genética. Nesse viés, este trabalho busca averiguar o conhecimento que os familiares de assistidos da Associação dos Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) de [cidade/estado omitidos para revisão cega] a respeito da genética envolvida nas condições clínicas dos seus filhos ou familiares. Trata-se de uma análise descritiva-interpretativa, de caráter qualitativo-quantitativo, que se baseou na Análise Textual Discursiva (ATD). Foram aplicados formulários para trinta familiares que frequentam a instituição, a fim de realizar a categorização dos participantes e discutir possíveis fatores associados à qualidade de entendimento em genética. Assim, destaca-se que nesta população de estudo, a maior responsabilidade de cuidado para com pessoas com deficiências advém de mulheres, principalmente mães. Além disso, quando se trata do “saber genética”, esses familiares possuíam um entendimento superficial que, muitas das vezes, estava apenas vinculado a questões de herança. Todavia, mesmo com essa limitação de aprendizagem, os pais demonstraram interesse em entender melhor essa área e obter mais conhecimentos. Consideramos que, embora a genética seja considerada uma área de difícil compreensão, sua disseminação é essencial para os familiares de pacientes assistidos pelas APAEs e demais instituições de assistência às deficiências de origem genética e/ou multifatorial.

¹ Universidade Federal do Delta do Parnaíba

² Universidade Federal do Delta do Parnaíba

³ Universidade Federal do Delta do Parnaíba

⁴ Universidade Federal do Delta do Parnaíba

⁵ Universidade Federal do Delta do Parnaíba

⁶ Universidade Federal do Delta do Parnaíba

Palavras-chave: Saúde; Genética; Educação Inclusiva.

Abstract: Genetics is a field capable of encompassing different social aspects, such as the study of clinical conditions influenced by genes and their expression. It is important that education in this area be expanded to parents and guardians of patients with rare diseases and disabilities, since they may carry feelings of guilt due to a lack of information in genetics. In this vein, this work seeks to investigate the knowledge that family members of those assisted by the Association of Parents and Friends of Exceptional Children (APAE) of [city/state omitted for blind review] have regarding the genetics involved in the clinical conditions of their children or family members. This is a descriptive-interpretative analysis, of a qualitative-quantitative nature, based on Discursive Textual Analysis (DTA). Forms were applied to thirty family members who attend the institution in order to categorize the participants and discuss possible factors associated with the quality of understanding in genetics. Thus, it is noteworthy that in this study population, the greatest responsibility for the care of people with disabilities falls on women, mainly mothers. Furthermore, when it comes to "knowing genetics," these family members possessed a superficial understanding that was often only linked to inheritance issues. However, even with this learning limitation, the parents demonstrated an interest in better understanding this area and gaining more knowledge. We consider that, although genetics is considered a difficult area to understand, its dissemination is essential for the families of patients assisted by APAEs (Association of Parents and Friends of Exceptional Children) and other institutions providing assistance to disabilities of genetic and/or multifactorial origin.

Keywords: Health; Genetic; Inclusive Education.

1 INTRODUÇÃO

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).

Para além de auxiliar na compreensão de como as características são transmitidas de pais para filhos, o estudo da genética desempenha um papel essencial na identificação da etiologia das doenças presentes na população (Mill; Heijmans, 2013). De modo geral, as condições genéticas são distúrbios causados por alterações no material genético, sendo elas herdadas dos pais ou decorrentes de mutações novas (Iourov *et al.* 2019).

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 1,3 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).

Para auxiliar e ofertar os direitos essenciais às pessoas com deficiências, existem diferentes políticas de saúde pública, dentre elas: a Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Pessoa com Deficiência, que tem como foco a inclusão das pessoas com deficiência em toda a rede de serviços do SUS (Novoa; Burnham, 2011) e a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, que estabelece diretrizes para o cuidado integral às pessoas com doenças raras no âmbito do SUS (Lima *et al.* 2022).

Além destas políticas existem de forma conjunta, instituições de apoio como a

Revista Gepesvida

Associação dos Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE), uma corporação que estimula e direciona alternadas facetas sociais e interdisciplinares em torno do respaldo à população atípica, com foco primordial em deficiências intelectuais e múltiplas. 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 (ES-APAE, 2025; Fiorentin, 2019; Ricardo *et al.* 2018).

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 *et al.* 2016).

Vale destacar também, a importância do amparo para com as famílias das pessoas com deficiência, pois embora os pais demonstrem resiliência como principais prestadores de assistência, 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, resultando em agravos psicológicos como a ansiedade e a depressão (Pelentsov *et al.* 2016).

Vale ressaltar ainda que, o estado emocional dos familiares pode ser influenciado pela carência de educação em genética, 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 *et al.* 2008; Sedova *et al.* 2022).

Por isso, a educação em genética se mostra crucial no gerenciamento das emoções dos pais, tornando 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 *et al.* 2019; Cousino; Hazen, 2013; Pelentsov *et al.* 2016).

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 com deficiências, de origem genética e multifatorial (Griffiths *et al.* 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 Síndrome de Down. 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 *et al.* 2020).

Diante disso, o objetivo central desta pesquisa foi responder à seguinte pergunta: “O que os responsáveis de assistidos pela APAE de [cidade omitida para revisão cega] sabem a respeito da genética envolvida na causa de condições/síndromes/deficiências dos seus filhos ou dos seus familiares?”.

2 METODOLOGIA:

Trata-se de um estudo de campo descritivo e de caráter quantitativo e qualitativo,

Revista Gepesvida

no qual o uso dessas duas abordagens possibilita uma maior compreensão do fenômeno estudado. Essa pesquisa buscou caracterizar os familiares e responsáveis por pacientes assistidos na APAE e entender o conhecimento prévio que essa população possuía acerca da genética clínica das condições enfrentadas pelo assistido, possibilitando também, levantar hipóteses acerca da existência ou não de entraves sociais e psicológicos associados ao aprendizado em genética.

Dessa forma, foram selecionados os pais e/ou responsáveis que possuísem 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. Os familiares foram selecionados independentemente do sexo e grau de escolaridade, sendo excluída a participação de menores de dezoito anos e pessoas que não tivessem contato direto com o assistido.

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 instituição 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.

Inicialmente foi disponibilizado, para ambos os grupos, o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE). Assim, este documento foi explicitado ao participante de forma individual, apontando os aspectos relevantes da pesquisa, a asseguarção dos seus direitos de participação voluntária e assinatura do termo, com o fito de confirmar seu aceite em participar do estudo.

Nesse sentido, a fim de obter os dados necessários para a pesquisa, foi apresentado aos participantes um formulário de caráter semi-estruturado, esta metodologia de obtenção de dados mostra-se uma ferramenta eficiente de coletar dados sobre a população, caracterizando-se pela praticidade e facilidade em sua execução logística (Thomas *et al.* 2018).

Os formulários foram impressos e compostos por perguntas abertas; fechadas de categorização binária; semi-abertas e por escala de Likert (Medeiros *et al.* 2016). Todas elas eram 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.

PERGUNTAS	RESPOSTAS
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.

Revista Gepesvida

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 1 - Formulário para obter a descrição do perfil dos participantes e qualificar o entendimento deles em relação a genética

Fonte: Autoria própria (2025)

Os dados obtidos por meio do formulário foram inicialmente tabulados no software Excel. A análise foi conduzida por meio de uma abordagem descritivo-interpretativa, composta por duas etapas complementares:

(i) Etapa quantitativa: tratamento estatístico-descritivo simples e análise de frequências/percentuais das questões fechadas (dicotômicas e numéricas), utilizando o software Jamovi (versão 2025) e o Excel.

(ii) Etapa qualitativa: aplicação da Análise Textual Discursiva (ATD) de Moraes e Galiazzi (2007) nas respostas abertas, visando à unitarização dos dados, categorização e por fim, produção de compreensões interpretativas acerca dos sentidos, concepções e discursos expressos pelas participantes.

No que se refere à categorização, adotou-se o método *a priori*, no qual as categorias foram definidas antes do início da investigação, a partir de hipóteses previamente formuladas sobre os possíveis tipos de respostas a serem identificadas. Tais previsões serviram como base para o estabelecimento de conexões entre os dados e,

posteriormente, subsidiaram a construção das interpretações (Sousa, 2017).

De modo anterior ao início das atividades, a pesquisa foi submetida e posteriormente aprovada por Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Federal do [instituição omitida para revisão cega] devidamente registrado na Plataforma Brasil, sob parecer nº 7.305.291 (CAAE: 85282924.7.0000.0192), em conformidade com seus aspectos éticos e metodológicos, de acordo com as diretrizes estabelecidas pelas Resoluções nº 466/12 e nº 510/16 do Conselho Nacional de Saúde, que tratam, respectivamente, das pesquisas envolvendo seres humanos e das metodologias aplicadas às Ciências Humanas e Sociais.

3 RESULTADOS E DISCUSSÃO:

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: (*).

Participaram desta pesquisa um total de 30 indivíduos: mães, pais, avós e tias. Na escola participaram um total de 23 indivíduos e na clínica um total de apenas 7 indivíduos. Esta discrepância se deu em decorrência de que a maioria dos familiares presentes na clínica, faz uso da APAE unicamente para realizar essas atividades voltadas à reabilitação e/ou assistência social, não frequentando constantemente a instituição, diferentemente do grupo das mães, que de forma semanal estavam disponíveis para a pesquisa.

As condições dos filhos/familiares dos participantes variaram, e totalizaram seis: deficiência intelectual, autismo, síndrome de Down, paralisia cerebral, transtorno de déficit de atenção e hiperatividade e má formação cerebral.

Os resultados quantitativos de frequências e tendências centrais foram mesclados aos resultados qualitativos a fim de apresentar cada categoria e facilitar a posterior etapa interpretativa.

1.1 Categoria 01: Caracterização do diagnóstico e atendimento institucional

De acordo com os dados obtidos, todos os filhos/familiares dos participantes já possuíam diagnóstico definitivo, resultando em uma média de tempo de diagnóstico de 14,7 anos, mediana de 13 anos e moda de 13 anos (Figura 1).

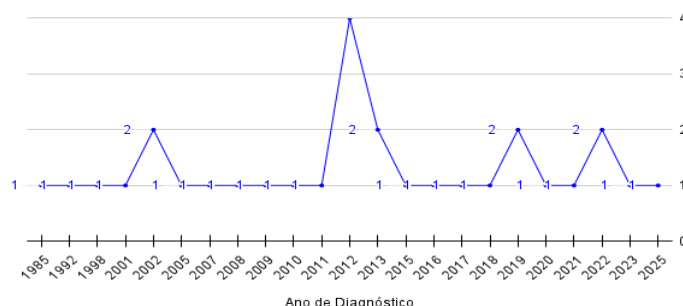


Figura 1 - Frequência de diagnósticos em relação a cada ano
Fonte: Autoria Própria, via Google Planilhas (2025)

Revista Gepesvida

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 ocorreu 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 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 Transtorno do Espectro Autista (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.

O tempo médio de frequência dos assistidos na APAE foi de 14,03 anos, com moda de 1 e 2 anos e mediana de 12,5 anos (Figura 2).

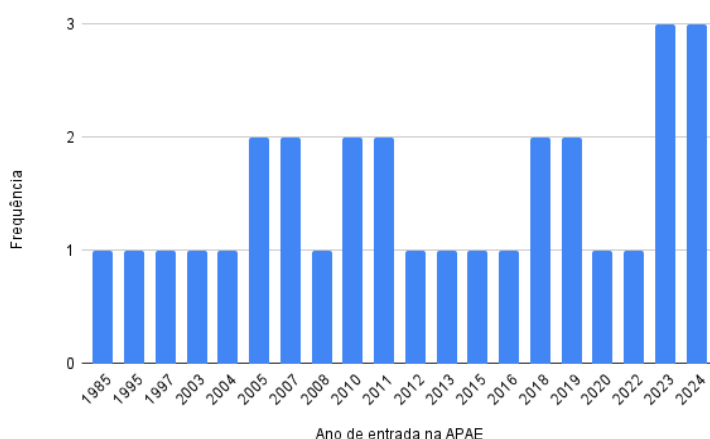


Figura 02 - Histograma referente a frequência de entradas na APAE por ano.

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 assistenciais como a APAE, por exemplo (Bazon *et al.* 2004). Além disso, os dados também revelam um possível desconhecimento que a população possui em relação a Associação, revelando a necessidade de incrementação ampla na divulgação das suas atividades em meios públicos e/ou virtuais que sejam de fácil acesso social.

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

Revista Gepesvida

foi descoberto apenas dez, vinte e até mesmo trinta anos após entrarem na instituição.

A demora na confirmação da condição clínica em crianças atípicas está relacionada 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.

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”.

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. De acordo com Junior *et al.* (2016), 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 para redução de desníveis sociais.

1.2 Categoria 02: Caracterização do núcleo familiar

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 (Figura 3). Dessa maneira, foi perceptível o maior comprometimento das mães no acompanhamento dos filhos, tais achados potencializam as ideias propostas por 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.

Revista Gepesvida

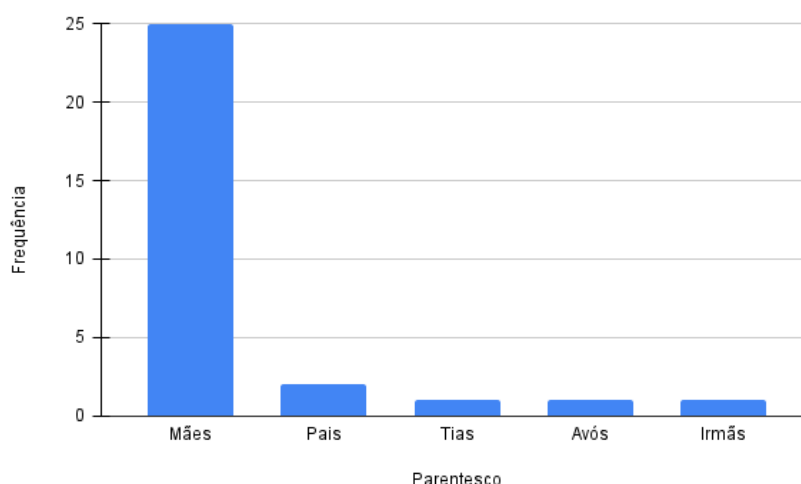


Figura 3 - Categorização do grau de parentesco de cada participante
Fonte: Autoria própria, via Google Planilhas (2025)

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, no qual as mulheres acabam vivenciando até mesmo uma quarta jornada de trabalho, a dedicar cuidado para com crianças com deficiências e o cansaço físico e emocional no exercício dessas funções.

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:

P2: “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 para 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 amparo, sendo isso associado ao pensamento de incapacidade paterna de cuidar por completo do próprio filho. Além de colocar em hipótese o quanto uma criança deficiente pode se sentir excluída dentro do meio familiar de pessoas típicas, fazendo com que seja vista como um obstáculo ou fardo.

1.3 Categoria 03: Conhecimento prévio em genética básica e médica

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 afirmaram saber o que são genes (13,33%), um respondeu que sabia mais

Revista Gepesvida

ou menos (3,33%) e 25 participantes responderam que não sabiam, correspondendo a 83,33%. Além disso, quando questionados sobre quais assuntos genéticos conheciam (Figura 4), 13 participantes mencionaram a herança de pais para filhos (43,33%), 12 responderam não conhecer nenhum assunto de genética (40%), cinco citaram algumas condições clínicas (10%) — como autismo, albinismo e síndrome de Down — e apenas uma participante mencionou a temática do aconselhamento genético (3,33%).

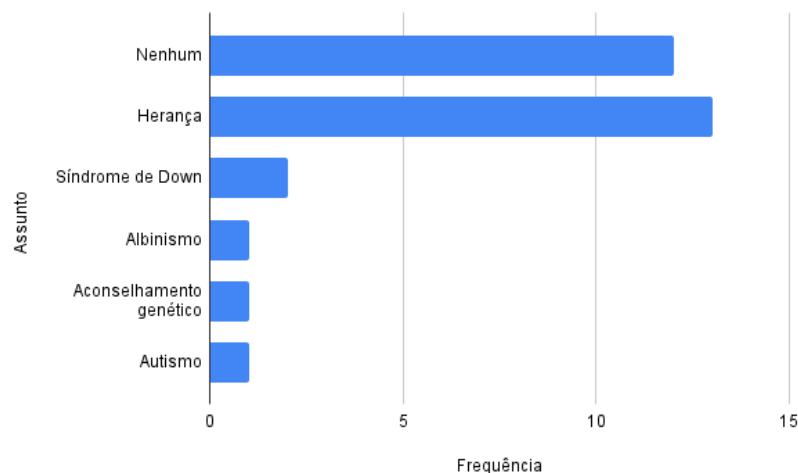


Figura 4 - Frequência dos assuntos de conhecimento dos participantes
Fonte: Autoria própria, via Google Planilhas (2025)

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 (Figura 5) sem citar nenhuma vez sobre condições clínicas comuns da sociedade, como câncer ou diabetes (Balmain *et al.* 2003; Tremblay, 2019).

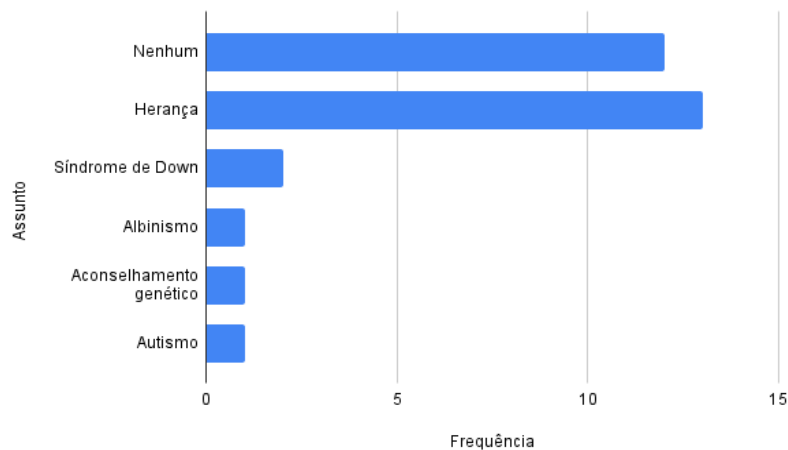


Figura 5 - Frequência dos assuntos de conhecimento dos participantes
Fonte: Autoria própria, via Google Planilhas (2025)

Revista Gepesvida

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.

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 [estado omitido para revisão cega], 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 TEA.

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 (Figura 6).

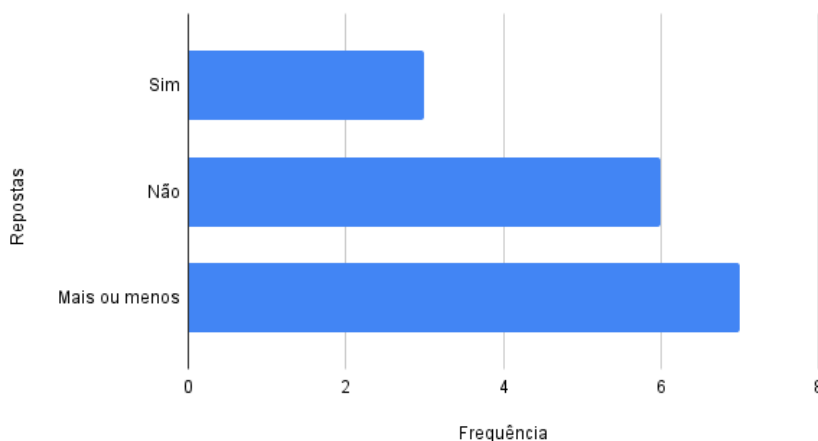


Figura 6 - Distribuição das respostas referentes ao saber genético por trás das condições clínicas dos assistidos
Fonte: Autoria própria, via Google Planilhas (2025)

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 origens da síndrome de Down 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

Revista Gepesvida

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”.

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 e a necessidade de incorporação de atividades voltadas a esse público, de forma a englobar educação, saúde e sociedade de forma multidisciplinar e interativa.

1.4 Categoria 04: Interferentes no aprendizado em Genética

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 explicar que 70% dos participantes responderam que consideram a genética uma área de difícil compreensão. 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.

Estes dados referentes a dificuldade de compreender o estudo da genética vão de encontro com a distribuição da escolaridade dos participantes (Figura 7), 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.

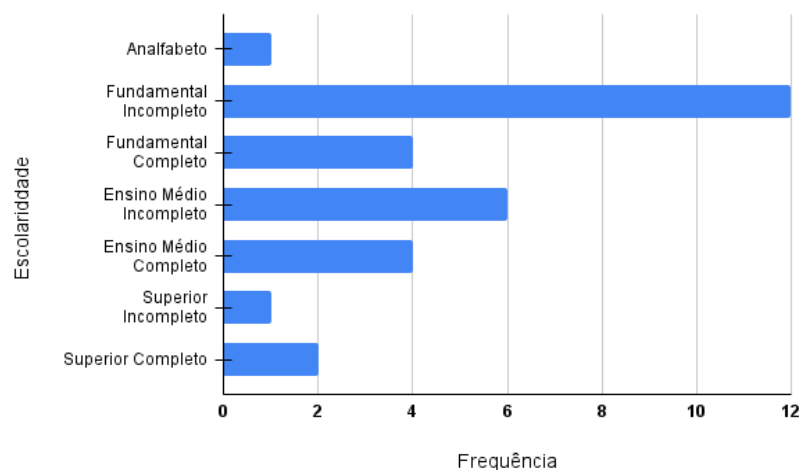


Figura 7 - Distribuição da escolaridade dos voluntários

Fonte: Autoria própria, via Google Planilhas (2025)

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 (Meneses *et al.* 2024). 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.

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.

1.5 Categoria 05: O anseio por mais conhecimentos

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, até mesmo para pedir/explicar alguma informação”.

P3: “Sim, ainda temos muitas dúvidas e dependemos de outras pessoas, para poder repassar um pouco sobre a genética do autismo”.

Nesse viés, percebe-se que por mais que o conhecimento teórico-científico dos familiares fosse reduzido ao se tratar de genética, relevante parcela deles possuíam um

Revista Gepesvida

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 *et al.* 2022). Logo, sendo a busca por conhecimento uma característica comum entre os pais de crianças atípicas, a implementação de ações que favoreçam o acesso a informações — sejam elas de natureza genética ou não — torna-se fundamental para a realidade dessas famílias. Mesmo diante de obstáculos no ensino básico e de interferências sociais cotidianas, compreender melhor seus filhos ou familiares pode contribuir para a mitigação de concepções equivocadas amplamente difundidas na sociedade e, consequentemente, favorecer o desenvolvimento de estratégias mais adequadas para o cuidado e a preservação da saúde emocional no convívio com pessoas com deficiência.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Consideramos que, existem dificuldades em torno dos conhecimentos em genética dos pais/responsáveis pelos assistidos da APAE do município [cidade omitida para revisão cega], no qual, o entendimento prévio que eles possuíam acabou se restringindo apenas à transmissão de características de pais para filhos, no qual a herança seria vista como imutável e soberana a respeito das condições clínicas dos assistidos.

Apontou-se também, possíveis interferências sociais capazes de comprometer o estudo e facilidade de aprender genética, como o grau de escolaridade. Apesar disto, foi notório o interesse que os familiares apresentaram em aprender mais sobre a genética por trás das deficiências dos assistidos, mesmo diante de obstáculos teóricos que a área apresenta, seria de suma relevância a obtenção de melhores informações e disseminação de saberes.

Diante disso, é crucial a elaboração de estratégias eficazes de ensino e ações capazes 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, de forma multidisciplinar.

Além da necessidade em apresentar o estudo da genética para os pais de pessoas atípicas, destaca-se também a criação de estudos mais aprofundados capazes de investigar possíveis facetas sociais associadas ao diagnóstico tardio de pessoas com deficiências, assim como intervenções psicológicas voltadas aos responsáveis pelos assistidos, tendo em vista os agravos emocionais vivenciados, sobretudo, pelas mulheres, consideradas neste estudo as principais cuidadoras da população atípica.

As limitações deste estudo referem-se ao número amostral reduzido e ao desequilíbrio entre os grupos clínica e escola. Futuras pesquisas podem ampliar a amostra e investigar os efeitos das intervenções educativas a longo prazo, visando ao refinamento das ideias e à melhor explicação dos dados sociais obtidos.

REFERÊNCIAS

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

Revista Gepesvida

of hybrid plants on the occasion of his bicentenary. *Biological Journal of the Linnean Society*, Oxford, v. 137, n. 4, p. 720-736, 2022.

BALMAIN, A.; GRAY, J.; PONDER, B. The genetics and genomics of cancer. *Nature Genetics*, New York, 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*, São Paulo, v. 6, n. 2, 2004.

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*, London, v. 19, n. 6, p. 549-563, 2022.

BRASIL. MINISTÉRIO DA SAÚDE. Atenção especializada à saúde: doenças raras. Brasília, 2025. Disponível em: <<https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/doencas-raras>>. Acesso em: 15 maio 2025.

BRASIL. MINISTÉRIO DOS DIREITOS HUMANOS E DA CIDADANIA. IBGE divulga censo sobre pessoas com deficiência no Brasil. Brasília, 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.

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*, Lausanne, v. 10, 2019.

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

COUSINO, M. K.; HAZEN, R. A. Parenting stress among caregivers of children with chronic illness: a systematic review. *Journal of Pediatric Psychology*, Oxford, v. 38, n. 8, p. 809-828, 2013.

ES-APAE. História das APAES e Apae de Vila Velha. Vila Velha, 2017. Disponível em: <<https://www.apaes.org.br/vila-velha/materiais/comunicacao>>. Acesso em: 6 maio 2025.

GALLAGHER, S.; PHILLIPS, A. C.; OLIVER, C.; et al. Predictors of psychological morbidity in parents of children with intellectual disabilities. *Journal of Pediatric Psychology*, Oxford, 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*, London, v. 17, n. 1, p. 119-150, 2011.

GRIFFITHS, A. J.; WESSLER, S. R.; LEWONTIN, R. C.; et al. Introdução à genética.

Revista Gepesvida

12. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2022.

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*, Hoboken, v. 33, n. 1, p. 81-95, 2011.

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

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

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.

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*, Uberaba, v. 16, n. 34, 2016.

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*, Palmas, v. 2, n. 2, p. 1-14, 2022.

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*, Maringá, v. 19, n. 1, p. 2-9, 2018.

MEDEIROS, J. M.; RAMOS, M. G. A. Tipos de escalas utilizadas em pesquisas e suas aplicações. *Revista Vértices*, Campos dos Goytacazes, v. 18, n. 2, p. 7-21, maio/ago. 2016.

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

MIGUEL, S. L. Os impactos da diversidade socioeconômica no desenvolvimento de crianças autistas. 2020. Trabalho de Conclusão de Curso (Licenciatura em Pedagogia) – Universidade São Francisco, Itatiba, 2020.

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

MORAES, R.; GALIAZZI, M. C. Análise textual discursiva. Ijuí: Editora Unijuí, 2007.

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

Revista Gepesvida

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

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*, Belo Horizonte, 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*, London, v. 17, n. 1, 2016.

RICARDO, H.; CASTRO, J. P. S. R.; CASTRO, R. F. S. R. O momento histórico de criação da Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais em Ponta Porã e a sua relação com a história da educação especial no Brasil. *Revista Diálogos Interdisciplinares – GEPPFIP*, Campo Grande, v. 2, n. 6, 2018.

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

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

SOUSA, R. S.; GALIAZZI, M. C. A categoria na análise textual discursiva: sobre método e sistema em direção à abertura interpretativa. *Revista Pesquisa Qualitativa*, São Paulo, v. 5, n. 9, p. 514-538, dez. 2017.

THOMAS, D. B.; OENNING, N. S. X.; GOULART, B. N. G. “Essential aspects in the design of data collection instruments in primary health research”. *Revista de Ciências da Saúde / RCEFac*, 2018.

TREMBLAY, J.; HAMET, P. Environmental and genetic contributions to diabetes. *Metabolism*, New York, 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*, London, v. 59, n. 564, p. 503-509, 2009.

VENVILLE, G.; GRIBBLE, S. J.; DONOVAN, J. An exploration of young children's understandings of genetics concepts from ontological and epistemological perspectives. *Science Education*, Hoboken, 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*, Hoboken, 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*

Revista Gepesvida

Journal of Rare Diseases, London, v. 17, n. 375, 2022.

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

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*, Amsterdam, v. 63, n. 4, p. 103856, 2020.