

## Artigo de Revisão

# Conhecimentos em Genética Médica para atuação de egresso de medicina na Atenção Primária à Saúde

## *Knowledge in Medical Genetics for the action of medical graduates in Primary Health Care*

Raul Guilherme Oliveira Pinheiro<sup>1</sup>, Tatiana Paschoalette Rodrigues Bachur<sup>2</sup>, Edson Lopes da Ponte<sup>3</sup>, Isabella Fernandes Carvalho<sup>4</sup>, Ellaine Doris Fernandes Carvalho<sup>5</sup>, Maria Denise Fernandes Carvalho de Andrade<sup>6</sup>

[1raulguilhermeop@gmail.com](mailto:raulguilhermeop@gmail.com), [2bachurtati@gmail.com](mailto:bachurtati@gmail.com), [3edsonlopesdaponte@gmail.com](mailto:edsonlopesdaponte@gmail.com), [4draisabellacarvalho@gmail.com](mailto:draisabellacarvalho@gmail.com),  
[5ellainecarvalho@hotmail.com](mailto:ellainecarvalho@hotmail.com), [6denacarvalho@yahoo.com.br](mailto:denacarvalho@yahoo.com.br)

<sup>1,2,6</sup> Universidade Estadual do Ceará (UECE), Fortaleza-CE, Brasil

<sup>3,4</sup> Centro Universitário Christus, Fortaleza-CE, Brasil

**Resumo:** A Genética Médica (GM) cumpre papel importante nas políticas públicas de prevenção, controle e tratamento de doenças. O estabelecimento de currículo mínimo de GM pela Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica (SBGM) foi um marco para a formação médica. O presente estudo teve como objetivo elencar os principais conhecimentos, habilidades e atitudes em GM que o egresso de medicina deve possuir para o correto manejo dos pacientes na Atenção Primária à Saúde. Foram utilizados 14 estudos sobre o ensino de GM em cursos de medicina, publicados em português, inglês e espanhol entre 2010 e 2020, sendo excluídos estudos desenvolvidos no âmbito de residência médica e com outros profissionais. O perfil de competências mínimas em GM contempla: a identificação das condições genéticas mais frequentes; a comunicação adequada destas condições para as famílias, auxiliando a tomada de decisões; o correto manejo clínico de acordo com diretrizes vigentes; e saber quando encaminhar o paciente e a família para o médico geneticista e para suporte psicológico e social. A anamnese, o exame físico, com especial atenção para a antropometria e dismorfologia, e coleta do histórico familiar com construção de heredograma com pelo menos três gerações são habilidades básicas requeridas do egresso. Sugere-se que escolas médicas possam inserir e/ou adaptar o perfil proposto pela SBGM para melhoria da formação médica. O conhecimento mínimo de GM, dos novos métodos de rastreio e protocolos de referenciamento pelo egresso promove melhor fluxo dos pacientes pelo Sistema Único de Saúde, mitigando o sofrimento de pacientes e familiares.

**Palavras-chave:** Educação médica. Genética Médica. Educação de graduação em medicina. Currículo. Atenção primária à saúde.

**Abstract:** Medical Genetics (GM) plays an important role in public policies for the prevention, control and treatment of diseases. The establishment of a minimum GM curriculum by the Brazilian Society of Medical Genetics and Genomics (SBGM) was a milestone for medical training. The present study aimed to list the main knowledge, skills and attitudes in GM that medical graduates must have for the correct management of patients in Primary Health Care. Fourteen studies were used on the teaching of GM in medical courses, published in Portuguese, English and Spanish between 2010 and 2020, excluding studies developed within the scope of medical residency and with other professionals. The profile of minimum competences in GM includes: identification of the most frequent genetic conditions; adequate communication of these conditions to families, helping decision-making; correct clinical management in accordance with current guidelines; and knowing when to refer the patient and family to the geneticist physician and for psychological and social support. Anamnesis, physical examination, with special attention to anthropometry and dysmorphology, and collection of family history with construction of a pedigree with at least three generations are basic skills required of the graduate. It is suggested that medical schools can insert and/or adapt the profile proposed by the SBGM to improve medical training. The minimal knowledge of GM, new screening methods and referral protocols by the egress promotes a better flow of patients through the Unified Health System, mitigating the suffering of patients and families.

**Key words:** Medical education. Medical genetics. Undergraduate medical education. Curriculum. Primary health care.

## INTRODUÇÃO

O reconhecimento do papel da Genética Médica como área importante nas políticas públicas de prevenção, controle e tratamento de doenças crônicas e a transição epidemiológica das doenças transmissíveis para crônicas não transmissíveis trouxeram a necessidade da formação em

genética nos cursos de graduação em medicina (BUGARÍN-GONZÁLEZ; CARRACEDO, 2018).

A Resolução No. 3, de 20 de junho de 2014 do Ministério da Educação, que institui as Diretrizes Curriculares Nacionais para Cursos de Medicina, reconhece tanto a importância da Genética Médica, no acompanhamento diagnóstico, quanto da biologia molecular,



para o conhecimento do processo saúde-doença, fazendo referência explícita a ambas, respectivamente, no artigo 12, inciso IV, alínea *a* e artigo 23, inciso I:

- IV – Promoção de investigação Diagnóstica:
- a) Proposição e explicação, à pessoa sob cuidado ou responsável, sobre a investigação diagnóstica para ampliar, confirmar ou afastar hipóteses diagnósticas, incluindo as indicações de realização de aconselhamento genético.
- [...]
- I – Conhecimento das bases moleculares e celulares dos processos normais e alterados, da estrutura e funções dos tecidos, órgãos, sistemas e aparelhos, aplicados aos problemas de sua prática e na forma como o médico o utiliza. (BRASIL, 2014a).

O desafio de determinar o nível de conhecimento em genética que os futuros médicos devem possuir, aliado à aprendizagem pautada em uma disciplina limitada aos dois primeiros anos do curso, com enfoque em doenças raras e restrita a hospitais-escola, culminaram na necessidade de se elencar e descrever os conhecimentos, habilidades e atitudes necessários ao egresso de medicina no Brasil para o correto manejo de pacientes com doenças genéticas (MELO et al., 2017; PLUNKETT-RONDEAU et al., 2015).

Acadêmicos de medicina comumente encontram dificuldades no entendimento dos conceitos práticos da genética, em parte, devido ao distanciamento da Genética Médica do ciclo clínico, sendo uma disciplina tipicamente integrada a outras ciências do ciclo básico, como bioquímica, biologia molecular, anatomia, fisiologia, dentre outras. Poucas escolas médicas integram a Genética Médica com tópicos clínicos, como pediatria, hematologia, oncologia (PLUNKETT-RONDEAU et al., 2015).

Além disso, o ciclo clínico proporciona ao estudante de medicina a familiaridade com sinais e sintomas mais importantes de doenças genéticas comuns, como a Síndrome de Down e tratáveis, a exemplo da fenilcetonúria, dando relevância e significado ao que está sendo estudado na genética básica. Quanto às doenças genéticas mais raras, pode-se utilizá-las para explicar conceitos importantes, como a variabilidade da expressão clínica, auxiliando o graduando a perceber que não se trata de uma matéria de memorização, mas que está presente em várias áreas da medicina (MELO et al., 2017).

Considerando a Atenção Primária à Saúde (APS) como porta de entrada do indivíduo com necessidade de cuidado em doenças raras e sua família ao Sistema Único de Saúde (SUS) e, também, o advento da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR), de janeiro de 2014, a Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica (SBGM) estabeleceu o perfil em genética do egresso de Medicina, visando capacitar os médicos do SUS em relação às doenças genéticas (BRASIL, 2014b; MELO et al., 2019).

Estudantes possuem grande preocupação na graduação quanto as suas obrigações profissionais relacionadas a Genética Médica. Neste contexto, a presente pesquisa bibliográfica teve como objetivo elencar os principais conhecimentos, habilidades e atitudes em Genética Médica que o egresso de medicina deve possuir para o correto

manejo dos pacientes na Atenção Primária à Saúde.

## MATERIAL E MÉTODOS

Trata-se de uma pesquisa bibliográfica apresentada como revisão narrativa realizada a partir da utilização de artigos científicos e protocolos dentro da temática em estudo. Para tal, foram conduzidas buscas nas bases de dados SCOPUS, MEDLINE e LILACS através da utilização dos seguintes descritores: Educação Médica, Genética Médica, Educação de Graduação em Medicina, Currículo e Atenção Primária à Saúde. Foram selecionados estudos publicados em português, inglês e espanhol publicados entre 2010 e 2020, sendo excluídas pesquisas que tratavam de ensino médico para residentes e outros profissionais de saúde que não médicos recém-formados. Deste modo, 14 artigos foram utilizados para a construção desta revisão.

## RESULTADOS E DISCUSSÃO

O estabelecimento de um currículo básico médico que contemple a aquisição de conhecimentos de mecanismos genéticos de saúde e doença, o papel das melhores tecnologias genéticas para diagnóstico, tratamento e prevenção e o desenvolvimento de atitudes adequadas com os pacientes e suas famílias surgiu da necessidade de acompanhar o rápido avanço da Genética Médica e da tecnologia biomédica nas últimas décadas (MELO et al., 2017).

Aliado a isso, o papel do médico da Atenção Primária à Saúde (APS) em reconhecer os padrões de herança genética das doenças e encaminhar adequadamente de acordo com a anamnese detalhada (sinais e sintomas clínicos relevantes e história familiar), o exame físico metucioso (incluindo distormorfismos) e os resultados de exames complementares torna importante a educação e o treinamento de médicos generalistas (HARDING et al., 2019).

A construção de currículos mínimos nas profissões de saúde, tanto na graduação quanto na pós-graduação, visa ao estabelecimento de perfis profissionais que alcancem as competências esperadas ao final do processo formativo. A Matriz de Competências consiste no conteúdo imprescindível que o estudante deverá possuir ao se formar, sendo estruturada por intermédio de consensos coletivos, envolvendo profissionais experientes na área, educadores e profissionais relacionados com o tema (MELO et al., 2019).

Esse processo tem grande importância e vem sendo realizado por diversas associações em países europeus, como a *European Society of Human Genetics* (ESHG), a *National Coalition for Health Professional Education in Genetics* (NCHPEG), a *UK National Health Service National Genetics and Genomics Education Centre* (UK NHS NGGEC), dentre outros, mostrando haver a necessidade de qualificar os médicos desde a formação para os melhores resultados nos cuidados em saúde. A relevância disso reside no fato do médico melhorar seu conhecimento acerca do que lhe será requerido, além de fazê-lo entrar em contato com a genética/genômica (TOGNETTO et al., 2019).

O perfil de competência em genética proposto pela Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica

(SBGM) abrange conhecimentos, habilidades e atitudes que o egresso deve possuir para atender as principais necessidades em Genética Médica (Quadro 1). Considerando que conhecimento significa saber teórico e prático; habilidades, saber-fazer; e atitude, valores associados ao julgamento, o egresso em medicina deve abranger todas

essas esferas a fim de possuir a competência em Genética Médica para a melhor abordagem do paciente, isto é, o uso judicioso de capacidades, conhecimentos, valores, atitudes e habilidades para a resolução de problemas individuais e coletivos em saúde (MELO et al., 2019).

**Quadro 1: Perfil de competência mínimo proposto pela Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica.**

CONHECIMENTOS	
RECONHECER	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• As doenças genéticas/defeitos congênitos dentro do contexto epidemiológico local e nacional;</li> <li>• A importância do heredograma na predisposição/susceptibilidade e na transmissão de doenças genéticas;</li> <li>• Os principais agentes teratogênicos e medidas preventivas relacionadas (especialmente álcool e drogas ilícitas);</li> <li>• Os principais fatores de risco genéticos (idade parental avançada, consanguinidade, recorrência familiar);</li> <li>• As doenças genéticas como frequentes distúrbios multissistêmicos, precisando de abordagem interdisciplinar e multiprofissional.</li> </ul>	
CONHECER	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• A terminologia e conceitos básicos da Genética Médica;</li> <li>• Os padrões de herança clássicos no âmbito das famílias e comunidades;</li> <li>• Os princípios básicos de genética e biologia molecular e como se associam à formação de doenças, incluindo aspectos de carcinogênese e dos distúrbios neurogenéticos;</li> <li>• As bases da farmacogenética;</li> <li>• Os princípios e diretrizes do Programa Nacional de Triagem Neonatal;</li> <li>• Os formulários oficiais e obrigatórios para registro das doenças genéticas/defeitos congênitos (Declaração de Nascido Vivo e Declaração de Óbito);</li> <li>• Os principais testes genéticos utilizados na prática clínica;</li> <li>• As bases do aconselhamento genético;</li> <li>• As medidas preventivas relacionadas às doenças genéticas/defeitos congênitos;</li> <li>• As doenças genéticas/defeitos congênitos que não são raros (com prevalência superior a 1,3: 2.000 indivíduos);</li> <li>• A rede de atenção e cuidados em saúde disponível nos três níveis de complexidade para os indivíduos com doenças genéticas/defeitos congênitos e suas famílias;</li> <li>• As atribuições do médico geneticista no reconhecimento e manejo das doenças de base genética/congênita, com intuito de operacionalizar o sistema de referência/contrarreferência;</li> <li>• Os princípios de genética e biologia molecular básicos associados aos mecanismos oncológicos e a consequente interface da genética com a oncologia (oncogenética);</li> <li>• Os princípios de genética básica e sua interface com os distúrbios neurológicos (neurogenética).</li> </ul>	
ENTENDER	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• A interação de fatores genéticos, ambientais e comportamentais que atuam na susceptibilidade, no início e no desenvolvimento de doenças, assim como na manutenção da saúde e resposta ao tratamento;</li> <li>• Noções básicas da morfogênese e da fisiologia humana, e do papel da genética nesses processos.</li> </ul>	
HABILIDADES	
RECONHECER	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• As interfaces principais da genética em diferentes áreas clínicas de forma multidisciplinar;</li> <li>• A variação do fenótipo normal e suas alterações morfológicas e funcionais.</li> </ul>	
USAR	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Habilidades de comunicação adequadas e demonstrar consciência da necessidade de confidencialidade e de uma abordagem não diretiva junto aos pacientes e familiares;</li> <li>• A tecnologia disponível adequadamente para a obtenção de informações atualizadas sobre genética e genômica.</li> </ul>	
SABER	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Reunir informações e interpretar a história genética de uma família, incluindo a construção de heredograma de no mínimo três gerações, e reconhecimento de padrões de herança;</li> <li>• Preencher adequadamente os documentos de referência e contrarreferência dos pacientes com suspeita de doenças genéticas e defeitos congênitos ou com diagnóstico definido.</li> </ul>	
ATITUDES	
RECONHECER	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• O aconselhamento genético não diretivo e não coercitivo;</li> <li>• As crenças culturais e religiosas do paciente;</li> <li>• A importância e a necessidade de privacidade e confidencialidade;</li> <li>• O impacto social e psicológico do diagnóstico genético no paciente e seus familiares.</li> </ul>	
TRABALHAR	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Cooperativa e colaborativamente em equipe interdisciplinar e multiprofissional.</li> </ul>	

Fonte: Adaptado de BRASIL (2017).

A sugestão de competências sobre Genética Médica aos profissionais generalistas europeus pode auxiliar o melhor entendimento do que o egresso deve realizar. Algumas dessas competências propostas pelo *Education Committee of the European Society of Human Genetics* para médicos generalistas (ESHG) são: 1) identificar portadores de alguma condição genética; 2) comunicar informações sobre genética de forma compreensível, auxiliando os pacientes a tomarem decisões e escolhas informadas e esclarecidas sobre seus cuidados; 3) gerenciar pacientes com doenças genéticas, usando diretrizes reconhecidas; 4) obter ajuda de especialistas e aconselhamento sobre doenças genéticas; 5) coordenar os cuidados com outros profissionais da APS, geneticistas e outros especialistas apropriados e; 6) oferecer apoio psicológico e social adequado aos pacientes e familiares afetados por doença genética (SKIRTON et al., 2010).

Entre os principais assuntos em Genética Médica que o egresso deve conhecer, estão as anomalias cromossômicas, as doenças hereditárias infantis e dos adultos, os cânceres hereditários e familiares, as anomalias congênitas e do desenvolvimento, a deficiência intelectual de base genética e os transtornos da fertilidade de base genética. As mais de 6.000 doenças genéticas catalogadas podem acometer qualquer órgão ou sistema, destacando-se, pela frequência, os cânceres hereditários, que correspondem a 5% dos cânceres e devem ser reconhecidos (BUGARÍN-GONZÁLEZ, CARRACEDO, 2018) (Tabela 1).

**Tabela 1: Cânceres hereditários mais frequentes na Atenção Primária à Saúde.**

Câncer de mama e de mama-ovário
Câncer de cólon, reto e endométrio com suspeita de síndrome de Lynch
Polipose colônica
Câncer gástrico difuso
Síndromes de neoplasias endócrinas hereditárias
Hiperparatireoidismo primário e tumores neuroendócrinos do eixo gastroenteropancreático
Melanoma
Câncer de próstata
Suspeita de síndrome de Li-Fraumeni
Retinoblastoma
Câncer renal papilar tipo II
Leiomiomatose

**Fonte: BUGARÍN-GONZÁLEZ; CARRACEDO, 2018.**

As Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS estabelecem a divisão da atenção em dois eixos, o primeiro englobando as doenças raras de origem genética: 1) as anomalias congênitas ou de manifestação tardia; 2) deficiência intelectual; 3) erros inatos do metabolismo; e, o segundo, por doenças raras de

origem não genética. No âmbito da APS, as doenças raras de origem genética devem ser detectadas, sendo realizados os encaminhamentos de acordo com a necessidade. A consulta preconizada possui aspectos semelhantes para cada uma dessas condições, que incluem a anamnese com atenção para os antecedentes gestacionais e de parto, a evolução do desenvolvimento neuropsicomotor, histórico familiar positivo, consanguinidade parental e o exame físico completo, contemplando a antropometria e a dismorfologia (BRASIL, 2014b).

De modo específico, para a detecção de anomalia congênita, deve-se investigar sobre exposições a agentes físicos, químicos e/ou biológicos (teratógenos); para a suspeita de deficiência intelectual, é necessário avaliar o desempenho escolar; e, para detectar erros inatos do metabolismo, devem ser levantados o histórico alimentar, óbitos neonatais ou na infância por causa indeterminada, além de alterações oculares, de pele, cabelos e unhas e realização de exame neurológico (BRASIL, 2014b).

No Brasil, novos testes de triagem vêm sendo disponibilizados pelo SUS, como o teste do pezinho ampliado e a triagem neonatal de imunodeficiências graves combinadas (SCID) por meio de *T-cell receptor excision circles* (TRECs) e *kappa-deleting excision circles* (KRECs). O teste do pezinho ampliado pode analisar até 53 doenças, incluindo erros inatos do metabolismo, como as aminoacidopatias e os distúrbios da ureia por meio da técnica de espectrometria de massas em tandem. O Projeto de Lei 5.043/2020, que amplia o número de doenças rastreadas pelo teste do pezinho no SUS, foi recentemente aprovado pelo Senado e sancionado pelo presidente para ser implantado efetivamente em cinco etapas (1ª etapa: doenças relacionadas ao excesso de fenilalanina e hemoglobinopatias; 2ª etapa: galactosemias, aminoacidopatias, distúrbios do ciclo da ureia e distúrbios da beta oxidação dos ácidos graxos; 3ª etapa: doenças lisossômicas; 4ª etapa: imunodeficiências primárias e 5ª etapa: testes para atrofia muscular espinhal). Os testes para SCID por meio dos TRECs e KRECs será implantado na 4ª etapa, sendo uma grande oportunidade de diagnóstico e tratamento precoces para pessoas com imunodeficiência primárias no Brasil (KANEGAE et al., 2017; BRASIL, 2020).

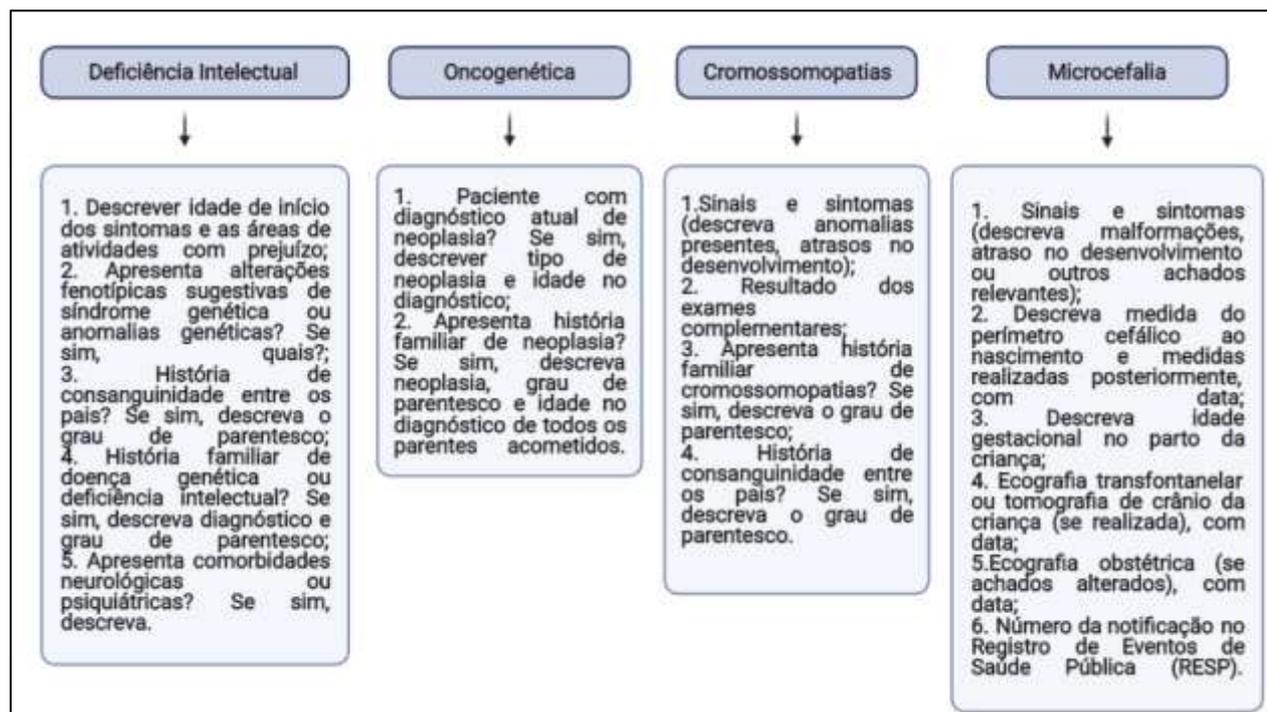
Em se tratando de encaminhamentos a partir da APS para os serviços de Genética Médica, existem protocolos que visam nortear estes encaminhamentos, seja para teste do pezinho alterado, aconselhamento genético, atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, dentre outros. Assim, existem condições clínicas que indicam a necessidade direta de encaminhamento para o serviço de Genética Médica e outras condições que requerem o enquadramento de uma descrição mínima que justifique o encaminhamento (UFRGS, 2016) (Tabela 2, Figura 1).

**Tabela 2: Condições clínicas para encaminhamento para o serviço de Genética Médica**

Protocolo	Condições clínicas
Teste do pezinho	Recém-nascido com triagem neonatal sugestiva de fenilcetonúria ou deficiência de biotinidase que ainda não estão vinculados a serviço de genética.
Aconselhamento Genético	Casais consanguíneos que planejam gestar e com história familiar de doença rara; história familiar de doenças raras que necessite avaliação presencial; criança com Síndrome de Down que não realizou cariótipo para diagnóstico cujos pais desejam planejar nova gestação; anomalia congênita maior
Erros inatos do metabolismo	Suspeita de erro inato do metabolismo (distúrbios metabólicos inexplicáveis, quadros recorrentes de vômitos e/ou desidratação representando crise metabólica etc.)
Atraso do desenvolvimento neuropsicomotor	História familiar de consanguinidade ou doença rara ou alterações fenotípicas ou perímetro cefálico menor do que o percentil 10 ou maior do que o percentil 90 ou episódio de convulsão (exceto febril) ou outras manifestações neurológicas
Deficiência intelectual	Deficiência intelectual moderada a grave por provável origem genética em indivíduo com pelo menos um dos critérios: história familiar (parente de primeiro grau) de DI; pais consanguíneos (irmãos, primos de segundo ou primeiro grau); paciente com características compatíveis de síndrome genética; presença de distorções ou infertilidade
Oncogenética	Paciente com diagnóstico de neoplasia em idade precoce ou paciente com diagnóstico de dois tipos de neoplasias primárias ou paciente com história familiar de risco elevado para câncer familiar
Cromossomopatias	Paciente com suspeita de cromossomopatia; criança com síndrome de Down que não realizou cariótipo para diagnóstico cujos pais desejam planejar nova gestação
Microcefalia	Crianças que, no acompanhamento de puericultura, apresentarem desaceleração do crescimento cefálico com medida inferior a -2 DP para idade e sexo.

Fonte: Adaptado de UFRGS, 2016.

**Figura 1: Conteúdo mínimo para o encaminhamento de Deficiência Intelectual, Oncogenética, Cromossomopatia e Microcefalia.**



Fonte: Adaptado de UFRGS, 2016.

A falta de conhecimento dos médicos da APS sobre o encaminhamento apropriado para serviços de aconselhamento e testes genéticos não é um obstáculo encontrado apenas no Brasil. Em Ontário e Alberta

(Canadá), por exemplo, foi conduzido um estudo qualitativo com um total de 30 médicos de família e comunidade em que se detectou que as principais causas do não encaminhamento para serviços de Genética Médica

consistem no desconhecimento dos protocolos mínimos de encaminhamento para aconselhamento e testes genéticos, especialmente acerca da história familiar, e a falta de expertise de aconselhar o paciente sobre as implicações do acesso a Genética Médica. Além disso, existe um medo inerente ao processo de entrar em contato com especialistas em Genética Médica, pois muitos profissionais não se relacionam com frequência com geneticistas em sua prática clínica (CARROLL et al., 2016).

Reconhece-se que o futuro da medicina estará atrelado a medicina personalizada, isto é, estratégias de prevenção e tratamento que utilizam as variabilidades individuais, misturando perfil molecular ou DNA com índices clínicos ou patológicos. Médicos de família e comunidade reconhecem que os principais conhecimentos requeridos por suas práticas clínicas na medicina personalizada são as causas genéticas de cânceres comuns, *guidelines* para triagem e referenciamento genético, disponibilidades de testes genéticos e seus benefícios. Quanto aos principais recursos para alcançar a medicina personalizada, médicos de família citam que precisam de informação confiável disponível, atualizada e não tendenciosa, recursos *online* atualizados (*sites*, aplicativos, dentre outros) e sessões de educação continuada e materiais explicativos para os pacientes (CARROLL et al., 2016).

A Espanha foi um dos últimos países da Europa a ter a criação da Genética Clínica como especialidade médica e, por conseguinte, a formação do médico de família do país demorou a possuir um currículo de formação onde se fosse encontrado as competências em Genética Clínica que lhes seriam requeridas. Por isso, a *Sociedad Española de Medicina de Familia y Comunitaria* (semFYC) propôs que

as principais habilidades dos médicos de família para a genética na prática clínica são: 1) construir árvore genealógica detalhada com pelo menos três gerações com nomenclatura padronizada; 2) conhecer os diversos padrões de herança (autossômico dominante e recessivo, ligado ao cromossomo X, mitocondrial) sabendo identificá-los por meio do heredograma; 3) conhecer as enfermidades genéticas mais comuns na Atenção Primária da Saúde; 4) saber comunicar aos pacientes sobre problemas genéticos e comunitários, com linguagem acessível e de entendimento pela população; e 5) conhecer os limites éticos e legais que implicam nesse “saber” pelo sujeito afetado. A semFYC acrescenta, ainda, o fato que o médico de família deve conhecer os recursos de Genética Clínica na internet, devendo a busca por fontes confiáveis na internet ser algo estimulado desde a graduação (DOMÉNECH; RIBES, 2016).

Algumas Universidades, como a *Johns Hopkins School of Medicine*, têm implementado ferramentas disponíveis na internet para o conhecimento de genética, como o *Online Mendelian Inheritance in Man* (OMIM), mostrando, por estudo com significância estatística, o aumento da confiança dos estudantes nas suas habilidades em reconhecer doenças genéticas, prover informação acurada aos pacientes e familiares, esclarecendo-os, entender os testes diagnósticos, bem como tratamento e prognóstico (LEE-BARBER et al., 2019).

Em vista do rápido avanço de informações, faz-se necessário que profissionais médicos generalistas conheçam ferramentas e *sites* que possam auxiliá-los na busca de conhecimentos sobre genética (REGIER et al., 2020). Alguns desses *sites* estão descritos na Tabela 3

**Tabela 3: Recursos online para educação em Genética Médica.**

NOME	LINK DO SITE
ASHG	<a href="#">Discover Genetics - ASHG</a>
<i>Elements of morphology</i>	<a href="https://elementsofmorphology.nih.gov/index.cgi">https://elementsofmorphology.nih.gov/index.cgi</a>
<i>GeneReviews Glossary</i>	<a href="#">GeneReviews Resource Materials - GeneReviews® - NCBI Bookshelf (nih.gov)</a>
<i>National Organization for Rare Disorders</i>	<a href="#">Home - NORD (National Organization for Rare Disorders) (rarediseases.org)</a>
<i>Orphanet Journal of rare diseases</i>	<a href="#">Orphanet Journal of Rare Diseases   Home page (biomedcentral.com)</a>
OMIM	<a href="#">OMIM - Online Mendelian Inheritance in Man</a>
<i>FindZebra Rare disease Search</i>	<a href="#">FindZebra</a>
<i>ClinGen</i>	<a href="#">Welcome to ClinGen (clinicalgenome.org)</a>
<i>Orphanet</i>	<a href="#">Orphanet: Genes</a>
PHARMGKB®	<a href="#">PharmGKB</a>
<i>Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology</i>	<a href="#">Portal towards Databases and Sites related to Genetics, Cytogenetics, and Oncology (atlasgeneticsoncology.org)</a>
<i>The Human Gene Mutation Database (HGMD)</i>	<a href="#">HGMD® home page (cf.ac.uk)</a>
Rede EIM Brasil	<a href="#">Rede EIM Brasil - Rede de Erros Inatos do Metabolismo (ufrgs.br)</a>

**Nota: A tabela mostra links de sites que tratam de busca de doenças genéticas raras, materiais de revisão de literatura e algumas informações acerca de dismorfologia.**

**Fonte: Adaptado de REGIER et al., 2020.**

A Bioinformática tem sido uma ferramenta útil na Genética Médica, permitindo um maior desenvolvimento da medicina contemporânea, consistindo na aplicação da análise de bases de dados derivadas da Biologia Molecular

com a intenção de melhor compreender e organizar as informações genéticas. Essa ferramenta tem sido utilizada pelos geneticistas; no entanto, os médicos generalistas cada vez mais terão que saber manusear tais ferramentas de

maneira apropriada, com respeito ao sigilo médico, isto é, a confidencialidade dessas informações genéticas que se obtêm dos pacientes atendidos na APS (SUÁREZ-OBANDO, 2018).

Outro aspecto a ser mais reconhecido pelos médicos de APS é o aconselhamento genético, o qual pode ser definido como o processo de informar os pacientes e seus familiares sobre o risco de possuir uma doença hereditária com possibilidade de a transmitir a sua descendência, além de englobar medidas preventivas e terapêuticas. Embora o aconselhamento genético seja de responsabilidade da atenção especializada, frequentemente, demandas sobre as possibilidades de vir a ter câncer ou outra enfermidade hereditária chegam aos profissionais da APS, sendo, portanto, importante o conhecimento mínimo para informar os pacientes sobre as principais recomendações nesse assunto (RAMOS, 2020).

Outro aspecto a ser desenvolvido pelos egressos seja na Genética Médica ou mesmo na medicina em geral, é o profissionalismo. A demonstração de respeito, compaixão e integridade ao interagir e comunicar informações genéticas a pacientes e colegas é um dos maiores requerimentos na atualidade. As informações genéticas trazem a estigmatização do indivíduo e a sua “rotulação”, por isso, a aplicação adequada dos princípios bioéticos de autonomia e de não-maleficência é considerado boa prática médica quando se trata da comunicação de más notícias no contexto de doenças genéticas. Além disso, a discussão de mal uso das informações genéticas entre profissionais de saúde ajuda a se evitar a má prática médica e suas consequências (CFM, 2018).

Além disso, o comprometimento com a honestidade, a confidencialidade, o relacionamento apropriado com o paciente, a melhoria do acesso ao serviço de saúde e da qualidade ofertada pelo profissional da APS, a distribuição dos recursos de saúde com equidade, o conhecimento científico são as responsabilidades que todo médico possui, não podendo ser ignorada pelo egresso ao iniciar a carreira médica, pois irá acompanhá-lo durante o seu percurso profissional. Lembrando que os graduandos comumente esquecem do papel do “currículo oculto” na medicina, mesmo as instituições de ensino médico estabelecendo modelos e currículos embasados eticamente, alguns estudantes acabam perdendo o idealismo da profissão durante o curso de medicina, além de haver a perda da reflexão dos atos médicos durante estágios acadêmicos supervisionados ou a desvinculação dos pacientes durante a formação (CFM, 2018).

## CONSIDERAÇÕES FINAIS

As escolas médicas devem inserir e/ou adaptar o perfil relativo à Genética Médica proposto pela SBGM para melhorar a formação médica brasileira. Currículos que contemplem a Genética e a Biologia Molecular humana nas práticas clínicas, a humanização do processo de tomada de decisões compartilhadas entre médicos e pacientes, além do profissionalismo, são imperativos para o ensino médico na atualidade. O conhecimento mínimo dos protocolos de referenciamento das doenças genéticas aliado à educação

permanente dos profissionais egressos sobre doenças genéticas comunitárias prevalentes e novos processos de rastreio como o teste do pezinho ampliado, cujas doenças principais são de etiologia genética, estabelece um melhor fluxo dos pacientes pelo Sistema Único de Saúde, mitigando o sofrimento e a ansiedade devido as odisséias de diagnósticos tão frequentes nas doenças genéticas raras.

## REFERÊNCIAS

- BRASIL. Ministério da Educação. Conselho Nacional de Educação. Câmara de Educação Superior. **Resolução nº 3, CNE/CES de 3/06/2014**. Institui diretrizes curriculares nacionais do curso de graduação em medicina. Diário Oficial da União. Brasília, 23 jun. 2014.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. **Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde**. Brasília, 2014. 41 p.
- BRASIL. Senado Federal. **Aprovada ampliação da lista de doenças rastreadas em teste do pezinho do SUS**, 2020. Disponível em: <http://www12.senado.leg.br/noticias/materias/2021/04/29/senado-aprova-ampliacao-da-lista-de-doencas-rastreadas-em-teste-do-pezinho-feito-pelo-sus>. Acesso em: 12 set. 2021.
- BUGARÍN-GONZÁLEZ, R.; CARRACEDO, A. Genética y medicina de familia. **Semergen**, v. 44, n. 1, p. 54–60, 2018.
- CARROLL, J.C. et al. Primary care providers’ experiences with and perceptions of personalized genomic medicine. **Canadian Family Physician**, v. 62, n. 10, p. e626-e635, 2016.
- CONSELHO FEDERAL DE MEDICINA. Resolução nº 2.217/18 que institui o Código de Ética Médica. 2018. Aprova o Código de Ética Médica. Diário Oficial da União. Brasília, 24 set. 2018.
- DOMÉNECH, I.E.; RIBES, M.G. Habilidades y competencias en genética clínica para el médico de familia español. **Atención Primaria**, v. 48, n. 7, p. 427, 2016.
- HARDING, B. et al. Primary care providers lived experiences of genetics in practice. **Journal of Community Genetics**, v. 10, n. 1, p. 85–93, 2019.
- KANEGAE, P.P. et al. Triagem neonatal de imunodeficiências graves combinadas por meio de TRECc e KRECc: segundo estudo piloto no Brasil. **Revista Paulista de Pediatria**, v. 35, n. 1, p. 25-32, 2017.
- LEE-BARBER, J. et al. Bioinformatics for medical students: a 5-year experience using OMIM® in medical student education. **Genetics in Medicine**, v. 21, n. 2, p. 493–497, 2019.

MELO, D.G. et al. Qualificação e provimento de médicos no contexto da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde (SUS).

**Interface: Communication, Health, Education**, v. 21, supl. 1, p. 1205–1216, 2017.

MELO, D.G. et al. Perfil de Competência em Genética para Médicos do Brasil: uma proposta da Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica. **Revista Brasileira de Educação Médica**, v. 43, n.1, p. 440–450, 2019.

PLUNKETT-RONDEAU, J. et al. Training future physicians in the era of genomic medicine: Trends in undergraduate medical genetics education. **Genetics in Medicine**, v. 17, n. 11, p. 927–934, 2015.

RAMOS, E. Genetic counseling, personalized medicine, and precision health. **Cold Spring Harbor Perspectives in Medicine**, v. 10, n.9, p. a036699, 2020.

REGIER, D.S. et al. Medical genetics education in the midst of the COVID-19 pandemic: Shared resources. *American Journal of Medical Genetics Part A*, v. 182, n.6, p. 1302–1308, 2020.

SKIRTON, H. et al. Genetic education and the challenge of genomic medicine: Development of core competences to support preparation of health professionals in Europe.

*European Journal of Human Genetics*, v. 18, n. 9, p. 972–977, 2010.

SOCIEDADE BRASILEIRA DE GENÉTICA MÉDICA E GENÔMICA. **Ensino da Genética Médica na Graduação em Medicina**. 2017. Disponível em: [https://www.sbgm.org.br/uploads/genetica\\_graduacao\\_consolidado%281%29.pdf](https://www.sbgm.org.br/uploads/genetica_graduacao_consolidado%281%29.pdf). Acesso em: 14 set. 2021.

SUÁREZ-OBANDO, F. La atención clínica de las enfermedades raras: un reto para la educación médica. **Medicina**, v. 40, n. 2, p. 228–241, 2018.

TOGNETTO, A. et al. Core competencies in genetics for healthcare professionals: results from a literature review and a Delphi method. **BMC Medical Education**, v. 19, n. 1, p. 1-10, 2019.

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL. **Protocolos de encaminhamento para Genética Médica**. TelessaúdeRS-UFRGS, Porto Alegre, 2016.