

MATRIZ DE COMPETÊNCIAS – GENÉTICA MÉDICA

Objetivos gerais

- 1- Demonstrar conhecimentos de semiologia, elaboração do diagnóstico e plano de investigação;
- 2- Dominar a consultar à literatura e bancos de dados;
- 3- Dominar a coleta e interpretação dos exames laboratoriais em genética;
- 3- Comunicar-se com pacientes e equipe de saúde;
- 4- Realizar relatos científicos;
- 5- Manter as boas práticas da especialidade;
- 5- Conduzir clinicamente pacientes com anomalias congênicas e doenças de etiologia genética;
- 6- Dominar aspectos reguladores da prática profissional e políticas públicas em Genética Médica, podendo demandar e responder a demandas dos gestores de saúde.

Ao Término do primeiro ano- R1

I-Avaliação clínica

- 1- Dominar a técnica de anamnese voltada para a genética com construção e interpretação de herodograma de pelo menos três gerações;
- 2- Dominar o exame físico geral e morfológico em pacientes em todas as faixas etárias;
- 3- Dominar o uso de ferramentas de pesquisa e bancos de dados para diagnóstico clínico;
- 4- Dominar a investigação de anomalias ocultas;
- 5- Valorizar a importância médica, ética e jurídica de registrar os dados e a evolução do paciente no prontuário de forma clara e concisa, manter atualizado no prontuário os resultados dos exames laboratoriais, radiológicos, histopatológicos, pareceres de outras clínicas chamadas a opinar e quaisquer outras informações pertinentes ao caso;

II-Investigação Laboratorial

- 1- Dominar a investigação de testes alterados de triagem neonatal do Programa Nacional de Triagem Neonatal;

III-Comunicação e Relacionamento

- 1- Atuar de acordo com normas éticas e de forma humanizada na sua prática profissional
- 2- Comunicar diagnósticos e riscos de forma não diretiva, respeitando diferentes culturas e limitações cognitivas / educacionais
- 3- Dominar de comunicação de más notícias;

4- Valorizar o trabalho em equipe inter, multi e transdisciplinar;

5- Dominar a apresentação de casos clínicos.

IV-Gestão do Conhecimento

1- Avaliar artigos científicos de acordo com sua etapa de formação;

2- Atuar de forma pro ativa para a superação de suas limitações para a superação de limitações de conhecimento;

3- Dominar o conhecimento de: Bases cromossômicas da hereditariedade; Padrões de herança mendeliana ; Padrões de herança não convencionais; Herança complexa e principais doenças relacionadas; Bases moleculares das doenças genéticas; Aspectos genéticos do desenvolvimento ; Citogenética clássica; Propedêutica em genética clínica; Conceitos básicos em dismorfologia; Deficiência Intelectual e Transtorno do Espectro Autista ; Principais síndromes cromossômicas ; Principais síndromes monogênicas ; Triagem neonatal ; Fundamentos éticos, legais e sociais do Aconselhamento Genético e Comunicação de notícias difíceis

Ao término do segundo ano- R2

I- Avaliação clínica

1- Acompanhar e Realizar exame morfológico em necrópsias;

2- Elaborar hipótese diagnóstica, diagnósticos diferenciais e plano de investigação a partir dos dados clínicos em anomalias congênitas e em deficiência intelectual

II- Investigação Laboratorial

1- Dominar a investigação de casos de testes alterados de Triagem Neonatal Expandida

2- Orientar ou coletar materiais biológicos para análise laboratorial (pacientes vivos e pós morte)

III- Manejo

1- Dominar o manejo clínico de pacientes com Anomalias Morfológicas Congênitas ou de início pós-natal através da aplicação de protocolos clínicos disponíveis, com orientações de medidas de saúde de acordo com a história natural da doença de forma multidisciplinar;

2- Dominar o manejo clínico de pacientes com Deficiência Intelectual de etiologia genética provável ou comprovada;

3- Estimar riscos de ocorrência e recorrência de agravos origem genética, malformações congênitas, deficiência intelectual e os informá-los de forma não diretiva.

IV- Comunicação e Relacionamento

1- Redigir documentos a serem fornecidos ao paciente, como relatórios, laudos médicos, carta de emergência e outros;

2- Valorizar a comunicação com médicos e outros profissionais da saúde de outras especialidades sobre genética;

- 3- Demonstrar cuidado, respeito na interação com os pacientes e familiares, respeitando valores culturais, crenças e religião dos pacientes, oferecendo o melhor tratamento;
- 4- Aplicar os conceitos fundamentais da ética médica;
- 5- Aplicar os aspectos médico-legais envolvidos no exercício da prática médica;
- 6- Obter o consentimento livre e esclarecido do paciente ou familiar em caso de impossibilidade do paciente, após explicação simples, em linguagem apropriada para o entendimento sobre os procedimentos a serem realizados, suas indicações e complicações;

V-Saúde

Coletiva

- 1- Avaliar as políticas públicas relacionadas à especialidade
- 2- Avaliar a legislação e regulamentações referente à especialidade, incluindo a saúde suplementar

VI - Gestão do Conhecimento

- 1- Manter-se atualizado com a literatura na área;
- 2- Dominar o conhecimento teórico de: Citogenética molecular; Síndromes de microdeleção/microduplicação; Anomalias congênitas – epidemiologia e bases etiopatogênicas; Displasias esqueléticas ; Estrutura do genoma humano; Anomalias do desenvolvimento sexual; Principais genodermatoses; Doenças metabólicas: classificação, quadro clínico, métodos de diagnóstico e tratamento ; Teratógenos ; Diagnóstico pré-natal, indicações e técnicas; Aspectos genéticos da infertilidade / esterilidade / perdas gestacionais ; Avaliação e Comunicação de risco no Aconselhamento Genético ; Bases genéticas do câncer; Genética de populações e comunitária; Medicina baseada em evidências aplicada a genética.

Ao Término do terceiro ano- R3

I- Avaliação clínica

- 1- Elaborar hipótese diagnóstica, diagnósticos diferenciais e plano de investigação a partir dos dados clínicos em Erros Inatos do Metabolismo; Neurogenética e Oncogenética.

II- Investigação Laboratorial

- 1- Dominar exames complementares em genética e a investigação de anomalias congênitas e doenças genéticas em nível pré-concepcional e pré-natal.
- 3- Dominar a comunicação dos resultados de exames complementares em genética;
- 5- Dominar a orientação às famílias sobre a relevância, limitações e eventuais problemas técnicos, clínicos e éticos relacionados aos exames genéticos, incluindo testes preditivos e de triagem;
- 6- Dominar o uso de bancos de dados para interpretação de variantes genéticas.

III- Manejo

- 1- Dominar o manejo clínico de doenças genéticas: Erros Inatos do Metabolismo; Neurogenética; Oncogenética e outras doenças genéticas (com interface com outras especialidades);

- 2- Dominar a indicação dos tratamentos específicos disponíveis para doenças e agravos genéticas;
- 3- Dominar a orientação procedimentos e técnicas de reprodução humana;
- 4- Dominar o aconselhamento genético pré e pós testes genéticos

IV-Comunicação e Relacionamento

- 1- Dominar a comunicação com familiares, organizações da sociedade civil e população geral.
- 2- Redigir relatos de caso e/ou artigos científicos e/ou monografia

V-Saúde Coletiva

- 1- Interagir e articular com os diferentes atores e instâncias na área da saúde para a integralidade da ação.

VI-Gestão do Conhecimento

- 1- Dominar o conhecimento das Ferramentas moleculares em genética médica: métodos; aplicações Neurogenética: doenças neuromusculares e neurodegenerativas; Síndromes de câncer hereditário; Abordagens terapêuticas das doenças genéticas e Medicina Personalizada.

Rosana Leite de Melo
Secretaria Executiva da CNRM

Têmis Maria Félix
Presidente da SBGM