

ENSINO DA GENÉTICA MÉDICA NA GRADUAÇÃO EM MEDICINA

A formação em genética nos cursos de graduação em medicina é fundamental para o entendimento dos determinantes biológicos do binômio saúde-doença. Além disso, a mudança do perfil epidemiológico torna as doenças com determinantes genéticos cada vez mais relevantes como problema de saúde pública. Assim, manejar as doenças com este perfil, tanto em pacientes como em suas famílias, de forma ética, diligente e considerando a lógica e as políticas do Sistema Único de Saúde, passa a ser competência desejável para todos os médicos, impactando na sua formação na graduação. Isso foi reconhecido na última versão das Diretrizes Curriculares Nacionais para Cursos de Medicina (1), publicada em 2014, ao determinar claramente como competência, em seu artigo 12:

“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.”

Entendendo esta questão como absolutamente relevante, a Sociedade Brasileira de Genética Médica, através de um grupo de trabalho, definiu em 2015, as competências desejáveis em genética para todos os profissionais de saúde, levando em consideração a Política Nacional de Doenças Raras. Este documento, publicado em 2017 (2), resume com precisão os determinantes da necessidade de formação em genética médica dentro dos cursos da área de saúde e foi o documento de partida para que um novo grupo de trabalho da SBGM, instituído em 2017, buscase apurá-lo especificamente para cursos de medicina.

O grupo de trabalho foi construído a partir de uma consulta entre os sócios solicitando que os interessados se apresentassem. Assim, um grupo de professores universitários¹, médicos geneticistas, após rodadas de debate por meio eletrônico, construiu uma proposta de matriz de competências para médicos, que foi colocada em consulta pública entre os associados da Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica e é apresentada aqui na sua versão final.

¹ André Anjos da Silva (Curso de Medicina da Universidade do Vale do Taquari – RS), Antonette Souto El Husny (Curso de Medicina do Centro Universitário do Estado do Pará e médica da Universidade Federal do Pará), Debora Gusmão Melo (Departamento de Medicina da Universidade Federal de São Carlos.), e Victor Evangelista de Faria Ferraz (Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto Universidade de São Paulo)

PERFIL DE COMPETÊNCIA MÍNIMO EM GENÉTICA PARA MÉDICOS DO BRASIL, PROPOSTO PELA SOCIEDADE BRASILEIRA DE GENÉTICA MÉDICA E GENÔMICA

Como no documento da SBGM utilizado como ponto de partida, define-se o PERFIL do egresso da graduação em Medicina, na área de Genética Médica:

SUSPEITAR o diagnóstico de uma condição de base genética,

EXPLICAR E PROPOR ao paciente a necessidade de realizar investigação para ampliar, confirmar ou afastar essas hipóteses diagnósticas,

INDICAR o aconselhamento genético.

Para atingir este perfil, quatro COMPETÊNCIAS fundamentais são necessárias

1. Examinar regularmente a sua própria competência clínica, reconhecendo as lacunas de aprendizagem e os avanços da genética e da genômica ao longo do tempo, compreendendo a necessidade de educação continuada.
2. Identificar indivíduos que apresentem ou possam desenvolver uma doença genética e saber como e quando fazer encaminhamento para um profissional especializado em genética médica.
3. Manejar pacientes com doenças genéticas/defeitos congênitos previamente diagnosticados, utilizando diretrizes clínicas já estabelecidas, no âmbito da sua atuação profissional.
4. Promover e estimular práticas clínicas e de educação em saúde objetivando a prevenção de doenças genéticas/defeitos congênitos.

COMPONENTES DAS COMPETÊNCIAS

Conhecimentos

1. Reconhecer a importância das doenças genéticas/defeitos congênitos dentro do contexto epidemiológico local e nacional.
2. Conhecer a terminologia e os conceitos básicos usados na genética médica.
3. Conhecer os padrões de herança clássicos no âmbito das famílias e comunidades.
4. Reconhecer a importância do heredograma ao avaliar a predisposição/susceptibilidade e a transmissão de doenças genéticas.
5. Ter noções básicas da morfogênese e da fisiologia humana, e do papel da genética nesses processos.

6. Conhecer os princípios básicos de genética e biologia molecular (divisão celular, alterações cromossômicas, tipos de mutação, código genético, etc.) e como se associam à formação de doenças, incluindo aspectos de carcinogênese e dos distúrbios neurogenéticos.
7. Entender como a interação de fatores genéticos, ambientais e comportamentais atuam na susceptibilidade, no início e no desenvolvimento de doenças, assim como na manutenção da saúde e resposta ao tratamento.
8. Conhecer as bases da farmacogenética.
9. Reconhecer os principais agentes teratogênicos e as medidas preventivas relacionadas (especialmente álcool e drogas ilícitas).
10. Reconhecer os principais fatores de risco genéticos – idade parental avançada, consanguinidade, recorrência familiar.
11. Conhecer as medidas preventivas relacionadas às doenças genéticas/defeitos congênitos – ácido fólico pré-concepcional, imunizações maternas, hábitos de vida saudáveis.
12. Reconhecer que as doenças genéticas são frequentemente distúrbios multissistêmicos, necessitando de abordagem interdisciplinar e multiprofissional.
13. Conhecer os princípios e diretrizes do Programa Nacional de Triagem Neonatal.
14. Conhecer os formulários oficiais e obrigatórios para registro das doenças genéticas/defeitos congênitos – Declaração de Nascido Vivo e Declaração de Óbito.
15. Conhecer as doenças genéticas/defeitos congênitos que não são raros, ou seja, que têm prevalência superior a 1,3:2.000 indivíduos.
16. Conhecer os principais testes genéticos utilizados na prática clínica.
17. Conhecer as bases do aconselhamento genético.
18. Conhecer 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.
19. Conhecer as atribuições do médico geneticista no reconhecimento e manejo das doenças de base genética/congênita, com intuito de operacionalizar o sistema de referência/contrarreferência.
20. Conhecer os princípios de genética e biologia molecular básica associados aos mecanismos oncológicos e a consequente interface da genética com a oncologia (oncogenética).
21. Conhecer os princípios de genética básica e sua interface com os distúrbios neurológicos (neurogenética).

Habilidades

1. Reunir informações e interpretar a história genética de uma família, incluindo a construção de um heredograma de no mínimo três gerações, e reconhecimento de padrões de herança.
2. Reconhecer a variação do fenótipo normal e suas alterações morfológicas e funcionais.

3. Preencher adequadamente os documentos de referência e contrarreferência dos pacientes com suspeita de doenças genéticas e defeitos congênitos ou com diagnóstico definido.
4. Usar habilidades de comunicação adequadas e demonstra consciência da necessidade de confidencialidade e de uma abordagem não diretiva junto aos pacientes e suas famílias.
5. Usar adequadamente a tecnologia disponível para a obtenção de informações atualizadas sobre genética e genômica.
6. Reconhecer as interfaces principais da genética em diferentes áreas clínicas de forma multidisciplinar.

Atitudes

1. Respeitar o aconselhamento genético não diretivo e não coercitivo.
2. Considerar as crenças culturais e religiosas do paciente a respeito da sua herança genética, quando presta cuidados a pessoas com, ou em risco de desenvolver doenças genéticas.
3. Perceber a importância e a necessidade de privacidade e confidencialidade.
4. Ter consciência do impacto social e psicológico de um diagnóstico genético no paciente e seus familiares.
5. Trabalhar de forma cooperativa e colaborativa em uma equipe interdisciplinar e multiprofissional em saúde.

REFERÊNCIAS

- 1) Presidência da República (BR). Casa Civil. Lei nº 12.871, de 22 de outubro de 2013. Institui o Programa Mais Médicos, altera as Leis no 8.745, de 9 de dezembro de 1993, e no 6.932, de 7 de julho de 1981, e dá outras providências. Diário Oficial da União, 23Out 2013 [citado 30 de março de 2017]. Disponível em: http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2011-2014/2013/Lei/L12871.htm
- 2) Melo DG, Germano CMR, Porciúncula CGG, Paiva IS, Neri JICF, De Avó LRS, et al. Qualification and provision of physicians in the context of the National Policy on Comprehensive Care of People with Rare Diseases in the Brazilian National Health System (SUS). Interface (Botucatu). 2017; 21(Supl.1):1205-16.