

## **HISTÓRICO DO PROGRAMA DE RESIDÊNCIA MÉDICA EM GENÉTICA MÉDICA DO HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO**

O Hospital Universitário Gaffre e e Guinle (HUGG) faz parte da Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro (UNIRIO) e conta com graduação de medicina e Programas de Residência Médica (PRM), atendendo pacientes provenientes da cidade do Rio de Janeiro e de outros municípios do Estado.

O Serviço de Genética Médica do HUGG foi criado em 1993. Desde sua criação o Serviço desenvolve atividades ambulatoriais, de ensino e pesquisa com foco em condições de causa genética, se tornando uma referência para diagnóstico, apoio psicológico e social e acompanhamento dessas condições. A equipe multiprofissional conta com psicologia, serviço social e fisioterapia. Em 2016, foi criado o banco de dados do serviço, elaborado e alimentado pela própria equipe médica (formulário próprio no software Access 2010), para auxiliar no gerenciamento do serviço e levantamento de dados para futuras pesquisas. Foram extraídos os dados de grupo etário e subgrupo de condições investigadas.

No período entre junho de 1994 e novembro de 2021 foram incluídos 3.054 registros de população proveniente de quatro regiões do Brasil, com predomínio do Sudeste e naturais do Rio de Janeiro, e alguns pacientes naturais do exterior (Argentina, Líbano e Portugal). A idade da população atendida, na época em que foi iniciada a investigação, é variada com predomínio de condições genéticas que tenham início na vida adulta (51%), seguida de crianças na idade pré-escolar e escolar (24%).

Ainda no mesmo período, os grupos de condições com maior volume de atendimento e acompanhamento foram: pacientes que vêm encaminhados para investigação por: síndromes malformativas (14.9%), distúrbios de movimento (12.6%), atraso do desenvolvimento neuropsicomotor (12.4%), cromossomopatias ou síndromes de microdeleção/microduplicação (9.8%), deficiência intelectual (8%), oncogenética (6.4%), doenças neuromusculares (6.1%), erro inato do metabolismo e doenças metabólicas (5.9%), defeitos congênitos isolados (5.3%) e dismorfias menores (5.1%). Em menor frequência (<5%), são atendidas situações de aconselhamento genético, genodermatoses, baixa estatura com ou sem dismorfias, deficiências sensoriais, epilepsia isolada e imunogenética.

O PRM Genética Médica foi criado com em 2012. O primeiro concurso ocorreu neste mesmo ano. O PRM formou em média 01 médico geneticista ao ano. Até 2023 nove médicos geneticistas foram formados através do PRM. A grande maioria desses egressos atua em genética médica no estado do Rio de Janeiro.

O Programa de Residência Médica do HUGG/UNIRIO contempla atividades teóricas e práticas supervisionadas, com atendimento em ambulatórios de Genética e interconsultas de pacientes internados no hospital. Tanto os atendimentos ambulatoriais quanto os pedidos de avaliações de pacientes internados são relativos a pacientes adultos e pediátricos, nas diferentes subáreas da Genética Médica (dismorfologia, oncogenética, neurogenética, erros inatos do metabolismo, imunogenética, Genômica, entre outros). Os médicos residentes também realizam estágios em ambulatórios especializados no Instituto Estadual de Diabetes e Endocrinologia – IEDE/RJ e no Instituto Nacional de Câncer – INCA/RJ.

A formação da equipe multiprofissional contou inicialmente com a participação e colaboração da psicóloga Dra. Alice Marinho, em 2010, especializada em aconselhamento genético e permitiu a criação de uma maior interface com outros setores da assistência do próprio HUGG, como serviço social e fisioterapia, com a adesão da fisioterapeuta Leda Keim especializada em fisioterapia neurofuncional, agregando a equipe da genética. Durante um período a equipe realizou acompanhamento com visitas domiciliares.

- Responsável pelas informações: Prof. Dr. Fernando Regla Vargas
- Supervisão do PRM: Prof. Dr. Fernando Regla Vargas e Dra. Maria Angélica Lima
- Médicos assistentes e/ou colaboradores: Dra. Alice Salgueiro Marinho, Dra. Maria Angélica Lima, Dra. Ana Claudia Esposito, Dra. Suely Rodrigues dos Santos, Dra. Anna Claudia Evangelista dos Santos, Dr. Fernando Regla Vargas.
- Cidade: Rio de Janeiro
- Estado: RJ
- Ano de início do programa: 2012
- Número de vagas oferecidas anualmente: 02 vagas
- Número de médicos que finalizaram o programa: 9 (até 2024)
- Site da COREME: <https://www.unirio.br/hugg/coreme>