



## **HISTÓRICO DO PROGRAMA DE RESIDÊNCIA MÉDICA EM GENÉTICA MÉDICA DO INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA**

O IFF é um hospital vinculado à Fundação Osvaldo Cruz, com foco na saúde materno-infantil, conhecido por sua excelência na assistência, ensino e pesquisa, contando com vários programas de residência, mestrado e doutorado. É um hospital de referência para doenças como fibrose cística, osteogênese imperfeita e malformações congênitas, contando com serviços de especialidades clínicas pediátricas, medicina fetal, cirurgia e neurocirurgia pediátricas, unidades de terapia intensiva neonatal e pediátrica e um serviço de patologia clínica fetal, além de laboratórios de citogenética e genômica. A maternidade do IFF faz parte do Estudo Colaborativo Latino-Americano de Malformações Congênitas (ECLAMC). O serviço de Genética Médica do IFF foi criado em 1961 por seu mentor e fundador Prof. Dr. José Carlos Cabral de Almeida; médico endocrinologista conhecido por sua participação no pioneiro trabalho de 1959 quando as bases genéticas da Síndrome de Turner foram definidas (Ford e cols, 1959). O Serviço de Genética Médica do IFF foi habilitado como Serviço de Referência em Doenças Raras em 2016, como o primeiro serviço no estado do Rio de Janeiro.

Em 1991 foi implantado na instituição um programa de pós graduação de dois anos em Genética Médica voltado para treinamento em serviço nos moldes da residência médica, havendo a necessidade de formação prévia em pediatria, clínica médica ou ginecologia/obstetrícia. Inicialmente havia uma vaga por ano e, em 1995, passaram a ser duas vagas. Em 2005 o programa foi credenciado como residência médica em Genética Médica, com acesso direto e duração de três anos, mantendo duas vagas por ano.

O programa já formou 62 especialistas (24 médicos como pós-graduandos e 38 como residentes), incluindo dois médicos de Moçambique, que se tornaram os primeiros especialistas em Genética Médica do seu país.

O principal foco do programa é a parte clínica dismorfológica com forte componente na citogenética clínica e citogenômica (técnicas múltiplas de marcação cromossômica, incluindo FISH). Constituído por quatro turnos de ambulatório geral, um turno de ambulatório de pré-natal da genética e um turno de ambulatório de

displasias esqueléticas, especialmente voltado para osteogênese imperfeita por tratar-se de um dos 10 CROIs (Centro de Referência em Osteogênese Imperfeita) instituídos no país em 2001. Durante o rodízio do pré-natal o residente pode participar das consultas e exames complementares da medicina fetal. Há um centro de infusão que funciona como hospital-dia, atendendo pacientes com doenças lisossômicas de depósito e a osteogênese imperfeita. A partir de 2018, com o advento do Laboratório de Medicina Genômica, oferecendo estudo molecular por Sanger e NGS, os residentes colaboram com as atividades de formulação dos laudos genômicos. Por conta da pandemia em 2020, os residentes aperfeiçoaram as triagens médicas pelo whatsapp como uma triagem de primeira consulta com resultados muito satisfatórios. Os residentes participam também da avaliação de pacientes internados através de pareceres e coletam as informações dos recém-nascidos com defeitos congênitos para o ECLAMC. Há um período de estágio nos laboratórios e discussão de casos de citogenética e genômica ao longo de toda a residência. O canal teórico ocorre uma vez por semana, com apresentação de seminários, aulas teóricas e discussão de casos clínicos. Cerca de uma vez por mês há discussão de necrópsias de recém nascidos malformados com o serviço de Patologia Clínica. Os residentes são estimulados a produzir trabalhos científicos e é obrigatória a realização de um trabalho de conclusão de curso.

Como complementação os residentes realizam estágios externos em clínica médica no Hospital Universitário Pedro Ernesto (UERJ), em endocrinologia no Instituto Estadual de Diabetes e Endocrinologia (IEDE) e em neurologia pediátrica no Instituto de Pediatria e Puericultura Martagão Gesteira (UFRJ). O treinamento em oncogenética é realizado no Instituto Nacional do Câncer (INCA), através da participação em atendimentos ambulatoriais, aulas teóricas e discussão de casos e artigos.

- Responsável pelas informações: Dra. Patrícia Santana Correia e Dr. Juan Clinton Llerena Jr
- Supervisão do PRM: Dra. Patrícia Santana Correia e Dra Dafne Dain Gandelman Horovitz
- Médicos assistentes e/ou colaboradores: Dra. Anneliese Lopes Barth, Dra Maria Auxiliadora Monteiro Villar, Dra Daniela Koeller Vieira, Dr Daltro Castelar de Almeida Jr, Dra Roberta Carneiro Garcia Tuche
- Cidade: Rio de Janeiro
- Estado: RJ
- Ano de início do programa pela COREME: 2005
- Número de vagas oferecidas anualmente: 02 vagas
- Número de médicos que finalizaram o programa: 38
- Site da COREME:  
<https://www.iff.fiocruz.br/index.php/pt/?view=article&id=120&catid=2> (email [residencia.iff@fiocruz.br](mailto:residencia.iff@fiocruz.br))