

**CAPACITAÇÃO EM GENÉTICA MÉDICA PARA RESIDENTES EM MEDICINA DE FAMÍLIA E COMUNIDADE:
RELATO DE EXPERIÊNCIA****Training in medical genetics for residents in family and community medicine: report of experience**Débora Gusmão Melo¹, Thiago Luccas Correa dos Santos Gomes²**RESUMO**

Este trabalho é o relato de uma experiência de capacitação, vivenciado por um residente do segundo ano do Programa de Residência em Medicina de Família e Comunidade da Universidade Federal de São Carlos, no Ambulatório de Genética Médica. A capacitação teve duração total de 60 horas, sendo 40 horas de atividades clínicas no ambulatório e 20 horas de atividades teóricas. O objetivo era que o residente se apropriasse de alguns fundamentos teóricos da genética médica, a partir da constatação das suas implicações na prática clínica, tornando a aprendizagem significativa. O médico residente foi capacitado para conduzir os problemas genéticos comuns no nível da atenção primária à saúde, encaminhando para o especialista somente aqueles pacientes que requerem cuidados especiais em termos de diagnóstico, investigação e tratamento. Foram enfatizadas as ações de cuidado em saúde possíveis de serem realizadas na atenção primária, notadamente no sentido de prevenção de deficiência mental e de anomalias congênitas. Com esta experiência, espera-se ter contribuído para formação de um médico de família e comunidade mais competente na área da genética médica.

PALAVRAS-CHAVE: Genética médica. Atenção primária à saúde. Educação médica. Serviços em genética.

ABSTRACT

This work is the report of an experience of training, experienced by a resident of the second year of Family and Community Medicine Residency Program of the Federal University of São Carlos, in the Ambulatory of Medical Genetics. The training had total duration of 60 hours, and 40 hours of clinical activities in the ambulatory and 20 hours of theoretical activities. The goal was the resident take possession of theoretical foundations of some medical genetics, from the findings of its implications for clinical practice, making learning meaningful. The resident doctor has been trained to conduct the genetic problems common in the level of primary health care, forwarding to the specialist only those patients who require special care in terms of diagnosis, treatment and research. We emphasized the actions of a health care possible to be implemented in primary care, notably in order to prevent mental retardation and congenital anomalies. The authors expectation is the experience may contribute for formation of a community family physician more competent in the field of medical genetics.

KEY WORDS: Genetics, medical. Primary health care. Education, medical. Genetic services

¹ UFSCar - Possui graduação em Medicina pela Universidade Federal de Sergipe (1997), residência em Genética Médica pelo Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo (FMRP-USP / 1997 a 2000), mestrado em Ciências Biológicas (Genética) pelo Departamento de Genética da FMRP-USP (2000 a 2002) e doutorado em Ciências Biológicas (Genética) pelo Departamento de Genética da FMRP-USP (2002 a 2006). Atualmente é professora Adjunto 2 do Departamento de Medicina da Universidade Federal de São Carlos. Tem experiência em genética médica, atuando principalmente nas áreas de diagnóstico em genética clínica e aconselhamento genético. dgmelo@ufscar.br

² UFSCar - Possui graduação em Medicina pela Faculdade de Medicina de Marília (2004) . Atualmente é Médico Residente em Medicina de Família da Universidade Federal de São Carlos. Tem experiência na área de Medicina, com ênfase em Clínica Médica. gomesan@bol.com.br

INTRODUÇÃO

Existem muitos mitos que rondam a especialidade genética médica. Dentre esses, está o de que o médico geneticista é um profissional dedicado aos laboratórios e afastado da clínica. Mas, ao contrário do pensamento comum, as doenças genéticas não são raras, afetando 3% a 7% da população geral (JORDE *et al.*, 2004). Além disto, as anomalias congênitas, representadas pelo capítulo XVII do Código Internacional de Doenças - CID-10 - (malformações congênitas, deformidades e anomalias cromossômicas), são a segunda causa de mortalidade infantil no Brasil (BRASIL, 2008).

A idéia de que estas desordens não têm tratamento também é falsa: 50% das malformações congênitas são corrigidas cirurgicamente e o manejo precoce permite reduzir o efeito da morbi-mortalidade em 1/3 das doenças monogênicas, 10% das doenças herdadas e 2% das doenças cromossômicas (GIUGLIANI, 2002). Porém, mais importante é saber que muitas das doenças genéticas e anomalias congênitas poderiam ser prevenidas. Optiz (1984) concluiu que 14 a 18,8% das deficiências mentais poderiam ser evitadas e Castilla *et al.* (1996) propuseram uma série de medidas simples, passíveis de serem implementadas no nível de Atenção Primária à Saúde (APS), e que são capazes de reduzir pela metade a incidência de anomalias congênitas.

Outra imagem equivocada é de que a genética médica é uma especialidade de custo elevado, só praticável em hospitais de alta complexidade. A maioria das doenças genéticas e anomalias congênitas podem ser manejadas na APS. Os exames solicitados pelos médicos geneticistas para confirmação do diagnóstico em cerca de 70% destas doenças são exames comuns à prática médica geral, como radiografias, exames bioquímicos, ultrasonografias, ecocardiografias e exames de imagem do sistema nervoso central. Apenas 30% dos pacientes com anomalias congênitas necessitam de exames complementares específicos, como cariótipo, dosagens enzimáticas e exames moleculares (BRUNONI, 1999).

Contrapondo-se a toda tecnologia dura da biologia molecular, a genética clínica está intimamente ligada a ações profundamente humanas e de solidariedade. O médico geneticista precisa abordar o paciente de uma maneira integral, pois as doenças genéticas não são desordens isoladas de um determinado órgão ou sistema e, na maioria das vezes, acarretam um comprometimento permanente, físico e/ou mental, do indivíduo. Ao mesmo tempo, o aconselhamento genético exige que o médico interprete suas próprias atitudes frente a aspectos éticos, sociais, culturais, religiosos e étnicos, e desenvolva a habilidade de respeitar a autonomia do paciente e as suas decisões, mesmo quando estas diferem das suas próprias crenças (ASHG, 2001).

Outro aspecto do atendimento em genética médica é seu enfoque não apenas no paciente original, mas também nos membros da família, tanto atuais quanto futuros, deste paciente. Portanto, a genética médica é uma especialidade em que é impossível desvincular-se do contexto de atendimento familiar.

Sob a égide do conceito “Saúde para todos no ano 2000”, a Organização Pan-Americana da Saúde (OPAS) e a Organização Mundial de Saúde (OMS) elaboraram um documento (OPAS/OMS, 1984) sobre prevenção e controle de enfermidades genéticas e defeitos congênitos, no qual consideraram essencial que os países em desenvolvimento iniciem atividades de promoção e proteção da saúde no campo das enfermidades de origem primariamente genética e dos defeitos congênitos.

Por tudo isto, é importante que um médico, especialista em Medicina de Família e Comunidade (MFC), que atue na APS, tenha conhecimento dos princípios da genética humana e da sua aplicação a uma ampla variedade de problemas de saúde. Este trabalho é o relato da experiência de capacitação, vivenciado por um residente do segundo ano do Programa de Residência em MFC da Universidade Federal de São Carlos (UFSCar), no Ambulatório de Genética Médica da mesma instituição.

DESENVOLVIMENTO

Em 1988, surge o Ambulatório de Genética Médica do município de São Carlos, como parte de um projeto subvencionado pelo Sistema Único de Saúde (SUS), em parceria, na época, com o Departamento de Genética e Evolução da UFSCar, por meio do Prof. Dr. Calógeras Antônio de Albergaria Barbosa. Os atendimentos aconteceram de forma irregular até que, em junho de 2006, o Ambulatório de Genética é re-ativado e passa a funcionar regularmente, agora em parceria com o Departamento de Medicina da UFSCar, na forma de projeto de extensão, registrado no Pró-Reitoria de Extensão da Universidade.

O ambulatório presta assistência à população de São Carlos e microregião, o que totaliza cerca de 240.000 pessoas. Os atendimentos são semanais e acontecem no Centro Municipal de Especialidades (CEME), que é um centro ambulatorial de referência em 24 especialidades médicas, pertencente à Secretaria Municipal de Saúde. Participam do atendimento dois médicos geneticistas, sendo um professor da UFSCar e outro médico da Secretaria Municipal de Saúde do município. Em dois anos de funcionamento regular foram atendidos cerca de 200 pacientes e suas famílias.

A Residência em MFC surge na UFSCar, em janeiro de 2007, como uma modalidade de pós-graduação lato sensu,

supervisionada pela Câmara de Extensão (CaEx) do Conselho de Ensino, Pesquisa e Extensão da Universidade. O curso é desenvolvido sob forma de treinamento em serviço, por meio de atividades práticas e teóricas, sob supervisão didático-pedagógica. As práticas ocorrem dentro da Rede-Escola de Cuidados à Saúde de São Carlos, resultado da parceria entre a UFSCar e a Secretaria Municipal de Saúde, a qual pertence o CEME.

Em fevereiro de 2008, foi sugerido, pelo então coordenador do Programa de Residência em MFC, que o Ambulatório de Genética fosse disponibilizado na forma de estágio especializado quando este fosse de interesse da formação de algum residente.

Desta forma, foi construída uma proposta de “Capacitação em Genética Médica para os Residentes em MFC”. A capacitação tem 60 horas de carga horária total, sendo 40 horas de atividades clínicas no ambulatório e 20 horas de atividades teóricas. As atividades teóricas são desenvolvidas na forma de 10 seminários, nos quais são abordados grandes temas da genética médica. A intenção é discutir os padrões fisiopatológicos das doenças genéticas e não as especificidades das diferentes síndromes. A idéia é fazer com que os residentes se apropriem de alguns fundamentos teóricos da genética médica, a partir da constatação das suas implicações na prática clínica, tornando a aprendizagem significativa. São enfatizadas as ações de cuidado em saúde possíveis de serem realizadas na APS, notadamente no sentido de prevenção de deficiência mental e de anomalias congênitas.

Em abril de 2008, um médico residente do segundo ano, autor deste relato, começou a capacitação, participando das atividades ambulatoriais e dos seminários. Nas duas primeiras semanas, ele observou os atendimentos ambulatoriais realizados pelos professores, enquanto estudou aspectos relacionados aos princípios da genética médica e à semiologia própria da genética clínica, nos seminários. A partir da terceira semana, o próprio residente atendeu os pacientes, discutindo as situações com os professores, que orientavam a conduta médica durante o ambulatório.

O residente teve oportunidade de atender pacientes com suspeita das mais variadas doenças genéticas. No período de capacitação, foram avaliados pacientes com deficiência mental, deficiência de crescimento, deficiência auditiva e/ou visual, presença de anomalias congênitas múltiplas ou isoladas. Além disto, foram avaliados casais com história de fetos natimortos ou óbitos neonatais associados a desvios da morfogênese, casais consanguíneos que procuravam orientação em relação à futura prole, indivíduos portadores ou com antecedente familiar de afecções de etiologia genética e casais com história de abortamento de repetição.

Nos seminários, foram discutidos os seguintes temas: crescimento e desenvolvimento humanos, deficiência mental, citogenética clínica, distúrbios de diferenciação e determinação sexual, erros inatos do metabolismo bioquímico, oncogenética clínica, diagnóstico pré-natal genético e aconselhamento genético.

A forma de avaliação do residente foi por meio da apresentação escrita de um caso clínico, que será encaminhado para publicação em revista especializada. No último dia de seminário, todos os envolvidos fizeram avaliações verbais, subjetivas, muito positivas, razão que motivou este relato.

DISCUSSÃO

Em 1992, o Ministério da Saúde lançou o Programa Saúde da Família (PSF), como uma estratégia de reorientação do modelo assistencial, operacionalizada mediante a implantação de equipes multiprofissionais na APS (LAMPERT, 2001). A atuação e o sucesso do PSF na interação do sistema de saúde devem estar embasados na concepção de saúde ampliada, indo além do espaço restrito do consultório, da clínica e do hospital, alcançando os domicílios, as reuniões com grupos de riscos, promovendo estilos saudáveis de vida. Esta ampliação implica na necessidade de profissionais preparados, exigindo da escola formadora uma visão da integralidade do ser humano (LAMPERT, 2000). Como lembra Porciuncula (2004), se estamos frente ao paradigma da integralidade do cuidado, também não podemos negar o paradigma da medicina genômica.

Atualmente, os resultados e as consequências do Projeto Genoma Humano apontam para o surgimento de uma “nova genética” (JOHNSTON, 1990). Para Pina-Neto (2002, p.24), “vivenciamos o ‘admirável mundo novo’ da revolução genética”, embora não tenhamos certeza se as aplicações éticas advindas do domínio das novas técnicas dela decorrentes efetivamente resultarão em benefícios reais aos pacientes e suas famílias. Por outro lado, não há mais dúvida da inclusão da genética como disciplina da área da saúde.

As aplicações éticas e práticas dos progressos da genética estão estendendo-se para além da área das doenças genéticas clássicas - provindas do processo de reprodução humana, concretizadas em abortos espontâneos, natimortalidade ou natimortos com doenças genéticas. Recentemente, outros avanços foram incorporados, tais como novos tratamentos na genética médica clássica, geralmente o uso de enzimas modificadas para os erros inatos do metabolismo. Na área da oncogenética, o exame citogenético tornou-se essencial no diagnóstico e seguimento do tratamento das leucemias.

De acordo com Collins (1999), toda essa “revolução genética” vem provocando mudanças no âmbito dos profissionais da saúde, gerando a necessidade de se tornar mais familiar esse novo campo da medicina. Para Donnai (2002), o crescente conhecimento sobre as doenças com base genética determinou um aumento da demanda por serviços de genética e uma grande expectativa por parte dos pacientes. A recomendação quanto ao número de geneticistas por habitante - de dois especialistas em genética para um milhão na população, segundo a Organização Mundial da Saúde (OPAS/OMS, 1984) - tem se mostrado insuficiente.

É inquestionável a necessidade de médicos geneticistas nas situações mais complexas, mas isso, por si só, não é suficiente, uma vez que a medicina genética será praticada, na maior parte dos casos, e cada vez mais, pelos profissionais da APS. A maioria dos médicos tem contato com doenças genéticas relativamente comuns de tempos em tempos. A falta de conhecimentos básicos das características destas condições cria um risco de dano clínico, pois a maioria dos pacientes não tem sua doença diagnosticada e/ou esclarecida. Vale dizer que medidas de prevenção primária não são consideradas (BRUNONI, 2002).

Nos países em desenvolvimento, segundo Penchaszadeh (2004), ainda são poucas as escolas médicas que têm cursos de genética clínica e a grande parte dos médicos tem pouca compreensão das modernas aplicações da genética na prática médica. No Brasil, a maioria dos especialistas em genética clínica concentra-se em instituições acadêmicas e/ou em clínicas privadas (MARQUES-DE-FARIA *et al.*, 2004).

Nos dias atuais, integralidade no cuidado implica numa mudança (r)evolucionária, baseada na incorporação de uma perspectiva genética na saúde. Até porque existem poucos serviços de genética médica no Brasil, não existe uma política pública nacional de inserção desta especialidade no SUS e uma maior responsabilidade nos cuidados gerais em genética médica recai sobre os profissionais da APS. A OMS (WHO, 1999) recomenda que os profissionais da atenção primária sejam capacitados para conduzir os problemas genéticos comuns da melhor forma possível, nas condições disponíveis, encaminhando para o especialista somente aqueles pacientes que requerem cuidados especiais em termos de diagnóstico, investigação e tratamento.

Segundo Emery e Hayflick (2001), mais do que desenvolver um “serviço de genética de atenção primária”, elementos de genética médica devem ser incorporados no rol das generalidades como, por exemplo: (1) identificação de indivíduos que podem se beneficiar com um atendimento em genética, incluindo os que têm um distúrbio genético e os que têm um risco aumentado de ter ou transmitir

um distúrbio genético; (2) reconhecimento de história ou características físicas de situações genéticas comuns; (3) monitoramento da saúde de um indivíduo com um distúrbio genético junto com um geneticista; (4) provisão de informações básicas de genética para os pacientes e famílias para ajudar na compreensão e na tomada de decisão; (5) coordenação do atendimento a indivíduos com necessidade de cuidados genéticos mais complexos; (6) reconhecimento das situações psicossociais especiais das famílias nas quais um ou mais membros são afetados ou tem susceptibilidade para o desenvolvimento de um distúrbio genético; (7) conhecimento de como acessar os vários tipos de serviços genéticos nos quais o paciente pode ter algum benefício; (8) apropriado encaminhamento de pacientes com necessidades adicionais a um serviço genético e (9) facilitação do uso de serviços genéticos.

O que observamos é que, durante o estágio especializado em genética médica, o residente em MFC teve oportunidade de desenvolver algumas habilidades que serão úteis na sua prática na APS, tais como: (1) obter e descrever um heredograma complexo; (2) reconhecer os padrões clássicos de herança; (3) comunicar os riscos e fazer aconselhamento genético de forma não diretiva.

Algumas medidas de prevenção primária de anomalias congênitas, como a ingestão adequada de ácido fólico pré-concepcional e a não ingestão de álcool ou qualquer outra droga ou medicamento durante a gestação, foram reforçadas, uma vez que estas são medidas que devem ser incorporadas ao cuidado na APS.

O valor do uso apropriado de serviços e instituições de suporte da comunidade, como a Associação de Pais e Amigos de Excepcionais (APAE), foi discutido. Houve o reconhecimento de que grupos de apoio a pacientes com doenças genéticas são essenciais para um maior suporte e conforto às famílias, ajudam na divulgação de informação e exercem papel fundamental para introdução do tema “genética médica” na agenda política do país, devendo ser estimulados e empoderados pelas equipes de saúde.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

No prefácio do “Nuffield Trust Genetics Scenario Project ‘Genetics and Health’”, John Wyn-Owen afirmou que não se pode prever exatamente qual será o impacto da genética na prática médica e quando acontecerá. Contudo, considerou que seu significado não pode ser subestimado e que é necessário planejar estratégias para as mudanças que indubitavelmente acontecerão mais adiante. Para este autor, “se o destino esperado é melhorar a saúde para todas as

nações, então nossa tarefa imediata é descobrir, tanto quanto possível, o melhor caminho que conduz a esse destino” (WYN-OWEN apud ZIMMERN; COOK, 2000).

O panorama da assistência em genética médica no Brasil começará a mudar se os profissionais da APS estiverem adequadamente capacitados. Neste contexto, com esta experiência, espera-se ter contribuído para formação de um médico de família e comunidade mais competente na área da genética médica.

REFERÊNCIAS

- ASHG. **Medical School Curriculum Guidelines**. Association of Professors of Human and Medical Genetics. 27 de dezembro de 2001. Disponível em: <http://www.ashg.org/pages/pubs_curriculum.shtml>. Acesso em: 08 jul. 2008.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Informações de Saúde. **Estatísticas Vitais**. 1979-2005. Disponível em: <<http://www.datasus.gov.br>>. Acesso em: 08 jul. 2008.
- BRUNONI, D. Aconselhamento Genético. **Ciênc. Saúde Coletiva**, Rio de Janeiro, v. 7, n. 1, p. 101-107, 2002.
- BRUNONI, D. O médico especialista em genética. **Médicos II**, São Paulo, v. 6, p. 49-53, 1999.
- CASTILLA, E.E. *et al.* **Prevención Primaria de los Defectos Congénitos**. Rio de Janeiro: Fiocruz, 1996.
- COLLINS, F.S. Shattuck lecture - Medical and societal consequences of the human genome project. **New Engl. J. Med.**, Boston, v. 341, n. 1, p. 28-37, 1999.
- DONNAI, D. Genetic services. **Clin. Genet.**, Copenhagen, v. 61, n. 1, p. 1-6, 2002.
- EMERY, J.; HAYFLICK, S. The challenge of integrating genetic medicine into primary care. **BMJ**, London, v. 322, n. 7293, p. 1027-1030, 2001.
- GIUGLIANI, R. A Importância da Genética Médica e do estudo de defeitos congênitos. In: LEITE, J.C.L.L.; COMUNELLO, L.N.; GIUGLIANI, R. **Tópicos em Defeitos Congênitos**. Porto Alegre: Editora da UFRGS, 2002. p. 11-14.
- JOHNSTON, A.W. Teaching of clinical genetics in Britain: a report from the Royal College of Physicians of London. **J. Med. Genet.**, London, v. 27, n. 11, p. 707-709, 1990.
- JORDE, L.B.; CAREY, J.C.; BAMSHAD, M.J.; WHITE, R.L. Bases e história. In: _____. **Genética Médica**. 3. ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2004. p. 1-9.
- LAMPERT, J.B. Concepção de saúde e o campo de atuação do médico. **Boletim da Associação Brasileira de Ensino Médico**; Rio de Janeiro, v. 28, n. 4, p. 16-17, 2000.
- LAMPERT, J.B. Currículo de graduação e o contexto da formação do médico. **Rev. Bras. Educ. Med.**, Rio de Janeiro, v. 25, n. 1, p. 7-19, 2001.
- MARQUES-DE-FARIA, A.P. *et al.* Clinical Genetics in developing countries: the case of Brazil. **Community Genetics**, Basel, v. 7, n.2-3, p. 95-105, 2004.
- OPAS/OMS. Organização Pan-Americana da Saúde/Organização Mundial de Saúde. **Prevention and control of genetic diseases and congenital defects: report of an advisory group**. Washington, 1984. (Publicação Científica, n. 460).
- OPITZ, J.M. Biologia e Prevenção do Retardo Mental. In: _____. **Tópicos Recentes em Genética Clínica**. Ribeirão Preto: Sociedade Brasileira de Genética, 1984. p. 129-158.
- PENCHASZADEH, V.B. Genetics Services in Latin America. **Community Genetics**, Basel, v. 7, n. 2-3, p. 65-69, 2004.
- PINA-NETO, J.M. A área da saúde e a genética. **Medicina Conselho Federal**, Brasília, ano 17, n. 137, p. 24, 2002.
- PORCIUNCULA, C.G.G. **Avaliação do ensino de genética médica nos cursos de medicina do Brasil**. 2004. 236 f. Tese (Doutorado em Ciências Médicas) - Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Estadual de Campinas, Campinas, 2004.
- WHO. Human Genetics Programme. **Services for the Prevention and Management of Genetic Disorders and Birth Defects in Developing Countries**. Report of a joint WHO/WAOPBD meeting. The Hague, 5-7 January 1999. 95p.
- WYN-OWEN, J. apud ZIMMERN, R.; COOK, C. **The Nuffield Trust Genetics Scenario Project. Genetics and Health**. The Stationery Office 2000. Disponível em: <<http://www.archive.official-documents.co.uk/document/nuffield/policyf/gen-fw.htm>> Acesso em: 08 jul. 2008.

Submissão: Julho de 2008

Aprovação: Novembro de 2008
