

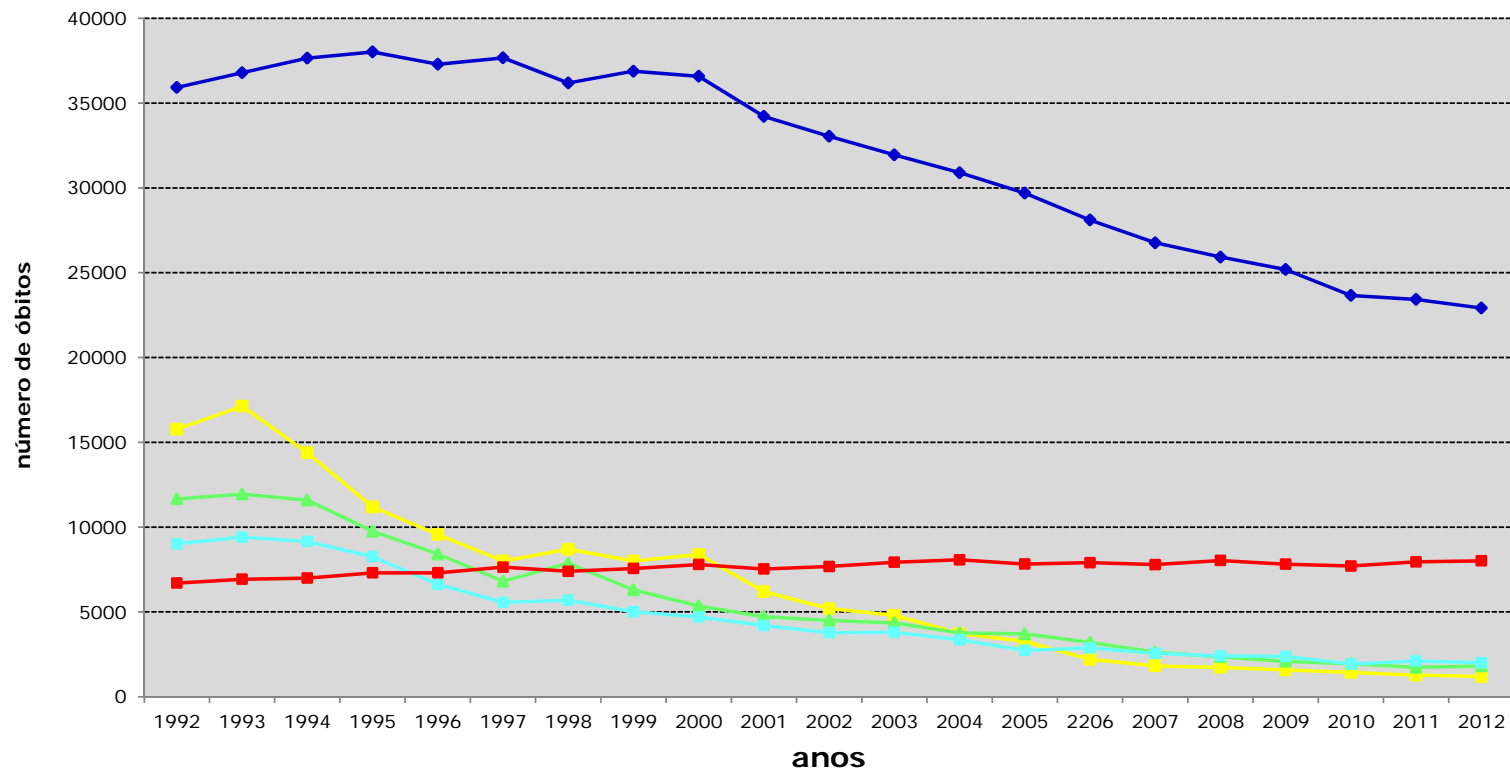
Educação em genética médica para profissionais de saúde

Débora Gusmão Melo
Departamento de Medicina, UFSCar, São Carlos, SP
Departamento de Ensino da SBGM

Por que o conhecimento da Genética é importante para o profissional da saúde?

- 3 a 8% (em média 5%) dos RNs têm algum tipo de defeito congênito
- A medida que melhoram as condições de vida da população (doenças infecciosas, má nutrição e falta de condições sanitárias são controladas) as doenças genéticas se destacam em proporção crescente nas mortes pediátricas
- As doenças genéticas são causa de grande parte das internações pediátricas e de deficiência intelectual

Causas de óbito entre menores de 1 ano ao longo dos anos no Brasil



- XVI. Afec período perinatal
- XVIII. Sint sinais anormais
- I. Doenças infecciosas e parasitárias
- XVII. Malf cong e cromossômicas
- X. Doenças do aparelho respiratório

Fonte: Ministério da Saúde (DATASUS)

PORTARIA Nº 81 DO MINISTÉRIO DA SAÚDE, DE 20 DE JANEIRO DE 2009

Institui, no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica

PORTARIA Nº 81, DE 20 DE JANEIRO DE 2009

Institui, no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica.

O MINISTRO DE ESTADO DA SAÚDE, no uso de suas atribuições, e

Considerando a necessidade de estruturar no SUS uma rede de serviços regionalizada e hierarquizada que permita a atenção integral em Genética Clínica e a melhoria do acesso a esse atendimento especializado;

Considerando que, segundo a Organização Mundial da Saúde (OMS), a Sociedade Brasileira de Genética Clínica e a Sociedade Brasileira de Genética, aproximadamente cinco por cento das gestações resultam no nascimento de uma criança com algum tipo de anomalia congênita ou doença genética que comprometerá seu desenvolvimento e qualidade de vida;

Considerando que condições de etiologia predominantemente genética respondem por quinze por cento a vinte e cinco por cento das causas de mortalidade perinatal e infantil em nações em desenvolvimento, tendo as anomalias congênitas passado da quinta para a segunda causa de mortalidade infantil no Brasil nos últimos vinte e cinco anos;

Considerando haver indicações de que as anomalias congênitas e as doenças geneticamente determinadas têm maior prevalência nos países em desenvolvimento, possivelmente refletindo a falta de medidas preventivas e terapêuticas adequadas;

Considerando que o aconselhamento genético é o pilar central da atenção à saúde em genética clínica e deve ser garantido a todos os indivíduos e famílias sob risco de anomalia congênita ou doença genética;

Considerando a necessidade de estabelecer critérios mínimos para o credenciamento e a habilitação dos serviços de genética clínica na rede SUS;

Considerando a necessidade de auxiliar os gestores do SUS na regulação, fiscalização, controle e avaliação da assistência prestada aos usuários em genética clínica; e

Considerando a decisão da Comissão Intergestores Tripartite - CTT, em reunião ordinária de 27 de novembro de 2008, resolve:

Art. 1º Instituir, no âmbito do SUS a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica.

Parágrafo único. A Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica será implantada de forma articulada nas três esferas de gestão do SUS.

Art. 2º São objetivos da Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica:

I - organizar uma linha de cuidados integrais (promoção, prevenção, tratamento e reabilitação) que perpassa todos os níveis de atenção, promovendo, dessa forma, a atenção por intermédio de equipe multiprofissional, com atuação interdisciplinar;

II - possibilitar a identificação dos determinantes e condicionantes dos principais problemas de saúde relacionados a anomalias congênitas e doenças geneticamente determinadas, de forma a fornecer subsídios para a elaboração de ações e políticas públicas no setor, sem prejuízo da participação social;

III - definir critérios técnicos mínimos para o funcionamento, o monitoramento e a avaliação dos serviços que realizam os procedimentos e técnicas em genética clínica;

IV - incentivar a realização de pesquisas e projetos estratégicos destinados ao estudo do custo-efetividade, eficácia e qualidade e incorporação de tecnologias na área de genética clínica; e

V - qualificar a assistência e promover a educação permanente dos profissionais de saúde envolvidos com a implantação e a implementação da Política de Atenção Integral em Genética Clínica, em conformidade com os princípios da integralidade e da Política Nacional de Humanização (PNH).

Art. 3º A Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica, será constituída dos seguintes níveis:

I - Atenção Básica;

II - Atenção Especializada em genética clínica.

§ 1º Na atenção básica serão identificadas e acompanhadas as famílias e indivíduos com problemas relacionados a anomalias congênitas e doenças geneticamente determinadas;

§ 2º Na atenção especializada em genética clínica será realizado o acompanhamento especializado multidisciplinar e os demais procedimentos do elenco deste nível de atenção dos casos encaminhados pela atenção básica;

I - A atenção especializada será composta por:

a) Unidades de Atenção Especializada; e

b) Centros de Referência em Genética Clínica.

§ 3º A atenção integral em genética clínica deverá ser organizada em conformidade com o Plano Diretor de Regionalização (PDR) de cada ente federado e com os princípios e diretrizes do SUS.

Art. 4º Cabe à União, aos Estados, aos Municípios e ao Distrito Federal a fiscalização, o controle e a avaliação das ações de atenção em genética clínica no seu âmbito de atuação e gestão.

§ 1º Os Municípios, os Estados e o Distrito Federal poderão suplementar objeto desta Portaria para atender às necessidades e peculiaridades loco-regionais.

§ 2º As atribuições que compõem este artigo deverão ser fundamentadas nas diretrizes, protocolos de conduta e mecanismos de referência e de contra-referência em todos os níveis de atenção que permitam o aprimoramento da atenção, da regulação, do controle e da avaliação.

Art. 5º Compete à Secretaria de Atenção à Saúde (SAS) a adoção das medidas necessárias à plena estruturação da Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica.

Art. 6º Esta Portaria entra em vigor na data de sua publicação.

JOSÉ GOMES TEMPORÃO

Ministério da Saúde

GABINETE DO MINISTRO

PORTARIA Nº 199, DE 30 DE JANEIRO DE 2014

Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio.

Doença genética x rara

- Na Europa, uma doença é considerada rara quando afeta 1 em 2.000 pessoas.

(para efeito da PNAIPDR ficou como 65:1000.000 – 1,3:2.000)

- Atualmente são conhecidas cerca de sete mil doenças raras e regularmente são descritas novas doenças raras na literatura médica.
- 80% das doenças raras têm etiologia genética.

Linha de Cuidado para paciente com doença rara

- **Atenção Básica / Primária**

- Resolução dos casos diagnosticados por rastreio (PNTN)
- Identificação dos casos suspeitos que precisam ser avaliados por especialista
- Medidas antecipatórias de cuidado clínico para o paciente (contra-referência)
- Grupos de apoio

- **Atenção Intermediária / Especializada / Secundária**

- PNAIPDR - "Serviços de Atenção Especializada em Doenças Raras"

- Investigação complementar de média complexidade com especialista
- Aconselhamento Genético

- **Atenção Hospitalar/ Alta Complexidade / Terciária**

- PNAIPDR - "Serviços de Referência em Doenças Raras"

- Investigação complementar de alta complexidade com especialista
- Diagnóstico pré-natal genético (inclusive fertilização)
- Tratamento
- Aconselhamento Genético

GENÉTICA MÉDICA

Número de especialistas	305
Razão especialista por 100 mil habitantes	0,15
Percentual sobre o total de especialidades	0,1%

Distribuição por sexo

Masculino	35,4%
Feminino	64,6%
Razão masculino/feminino	0,55

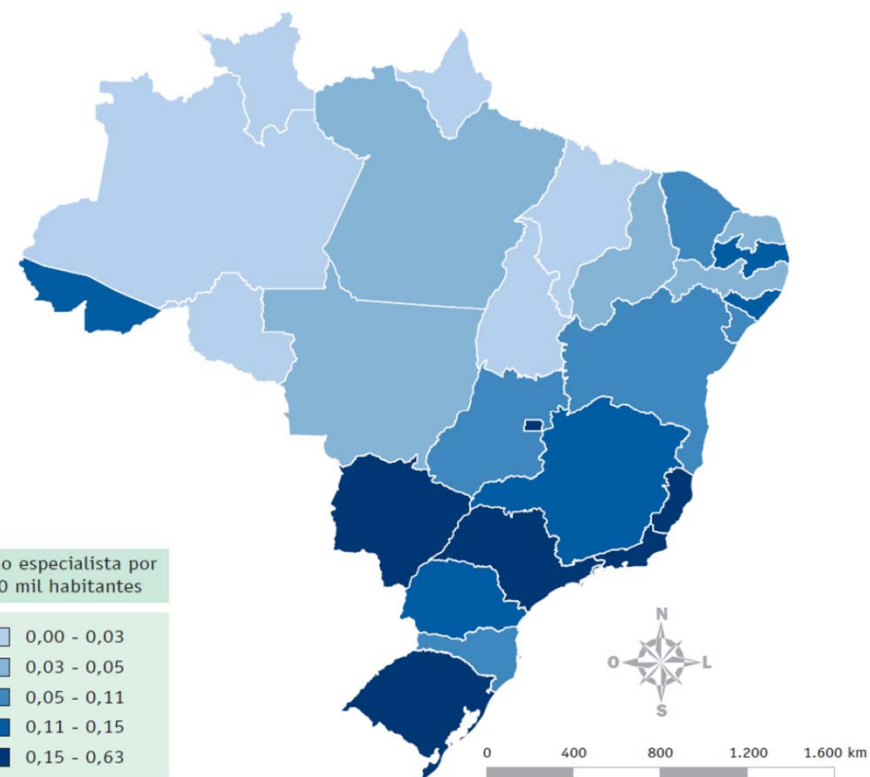
Distribuição por idade

≤ 29 anos	3,3%
30 - 34 anos	17,7%
35 - 39 anos	22,3%
40 - 44 anos	10,2%
45 - 49 anos	10,2%
50 - 54 anos	12,5%
55 - 59 anos	7,5%
60 - 64 anos	7,9%
65 - 69 anos	4,3%
70 - 75 anos	4,3%

	Média (anos)	DP
Idade	46,0	12,2
Tempo de formado	20,9	12,2

Distribuição por região

Norte	1,3%
Nordeste	11,5%
Sudeste	58,7%
Sul	19,3%
Centro-Oeste	9,2%



Fonte: Scheffer M. *et al.*, Demografia Médica no Brasil 2018.

Competência

Conhecimento

- Ato ou efeito de abstrair ideia ou noção de alguma coisa.
- É o saber teórico.

Habilidade

- Autonomia de um sujeito concreto frente a um determinado objetivo.
- É o saber fazer.

Atitude

- Está ligada a ação, disposição para fazer algo.
- É o querer fazer.

Perfil de competência mínimo em Genética para todos os profissionais de Saúde do Brasil.

Qualificação e provimento de médicos no contexto da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde (SUS)

artigos

Melo DG, Germano CMR, Porciúncula CCG, 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.


<http://dx.doi.org/10.1590/1807-57622016.0211>

Perfil de competência em genética para médicos

- GT da SBGM: perfil de competência em genética para médicos no Brasil.
- Perfil foi elaborado e colocado em consulta pública na página da SBGM (www.sbgm.org.br), recebeu algumas contribuições, foi finalizado e encaminhado para o CFM e todas as escolas médicas do país.
- Um *paper* com o perfil foi recentemente aprovado na Revista Brasileira de Educação Médica (RBEM).

Perfil de competência em genética para médicos

Revista Brasileira de Educação Médica



**Perfil de competência em genética para médicos do Brasil:
uma proposta da Sociedade Brasileira de Genética Médica e
Genômica**

Journal:	<i>Revista Brasileira de Educação Médica</i>
Manuscript ID	RBEM-2018-0257.R1
Manuscript Type:	Original Article
Keyword – Go to DeCS or MeSH to find your keywords.:	competência profissional, competência clínica, genética médica, educação médica, educação baseada em competências

SCHOLARONE™
Manuscripts

Competências mínimas

- (1) reconhecer a necessidade de educação continuada, examinando regularmente a sua própria competência clínica, identificando as lacunas de aprendizagem e os avanços da genética e da genômica ao longo do tempo;
- (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 e/ou 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.

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.

Conhecimentos

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 ou com diagnóstico definido de doenças genéticas e defeitos congênitos.
4. Usar habilidades de comunicação adequadas e demonstrar 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.

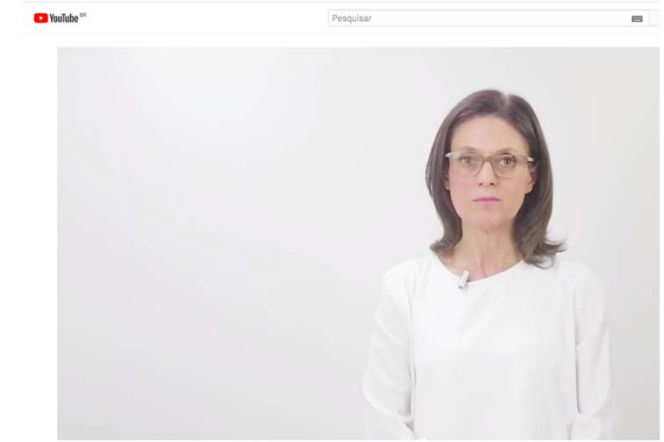
Ensino/Educação à distância

- Continuação do trabalho da gestão anterior da SBGM, relacionado à capacitação em genética.
- Na gestão anterior foi desenvolvido uma primeira etapa do curso de capacitação em doenças raras genéticas, com apoio do CFM. Vídeos aulas disponíveis em <http://sbgm.org.br/educacao/ead>
- Em novembro de 2018, CFM editou material de apoio às aulas, disponível em <http://www.flip3d.com.br/web/pub/cfm/index7/?numero=18&edicao=4555>

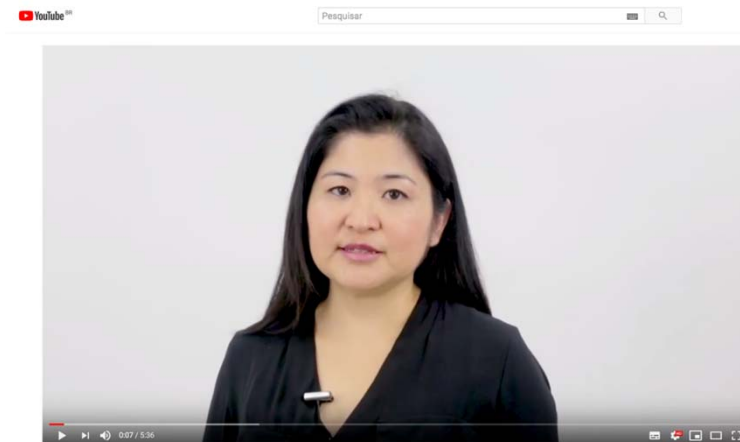


Ensino/Educação à distância

- Desenvolvimento da segunda etapa do curso de capacitação em doenças raras genéticas, com apoio do CFM e do núcleo de TelessaúdeRS.
- Curso organizado em 4 módulos: DI, defeitos congênitos, EIM e doenças de manifestação tardia.
- Aulas estão sendo gravadas por colegas de diversos serviços.
- Previsão de conclusão em outubro de 2019.



caso 5 parte 1
Não listado



caso 6
Não listado

Ensino/Educação à distância

- **MÓDULO 1 - Erros Inatos do Metabolismo**

- Aula 1 – Teste do pezinho alterado
- Aula 2 – Erros Inatos de Metabolismo

- **MÓDULO 2 - Deficiência Intelectual**

- Aula 3 - Atraso no desenvolvimento neuropsicomotor
- Aula 4 - Deficiência Intelectual

- **MÓDULO 3 - Anomalias congênicas**

- Aula 5 – Cromossomopatias (síndrome de Turner)
- Aula 6 - Síndrome dismórfica por microdeleção (síndrome de Williams)
- Aula 7 – Defeito de fechamento de tubo neural

- **MÓDULO 4 - Anomalias de início tardio**

- Aula 8 - Ataxia Hereditária
- Aula 9 - Distrofia Muscular de Duchenne



Desafios

- Como incorporar o perfil de competência mínimo em genética nos cursos de graduação de medicina e demais cursos da área da saúde, considerando:
 - As diferentes estruturas dos cursos
 - Escassez de recursos humanos na área

Obrigada!

dgmelo@ufscar.br



www.sbgm.com.br

Prévia das vídeo aulas (**ainda sem edição final**)

- <https://www.youtube.com/watch?v=ln1llgyFlnQ&feature=youtu.be>
- <https://www.youtube.com/watch?v=ua6VICcQ6xA&feature=youtu.be>
- <https://www.youtube.com/watch?v=maWoXi-hBto&feature=youtu.be>
- <https://www.youtube.com/watch?v=SMvqrJzaxco&feature=youtu.be>
- <https://www.youtube.com/watch?v=3y-s2u11BKo&feature=youtu.be>
- <https://www.youtube.com/watch?v=86tYO -SMp0&feature=youtu.be>