

# Residência Médica – Genética Médica

## Matriz de Competências

Rachel S. Honjo Kawahira

Médica Geneticista – Unidade de Genética do Instituto da Criança – HCFMUSP

Médica Geneticista - Núcleo de Pediatria – Hospital Sírio-Libanês

## Residências Médicas – Genética Médica

### **Bahia**

Local: Hospital Universitário Professor Edgard Santos-Universidade Federal da Bahia (HUPES-UFBA)

Início do Programa: 2013

Número de vagas oferecidas: 03

### **Distrito Federal**

Local: Escola Superior de Ciências da Saúde

Início do Programa: 2000

Número de vagas oferecidas: 02

### **Minas Gerais**

Local: Hospital das Clínicas - UFMG

Início do Programa: 2005

Número de vagas oferecidas: 02

## Residências Médicas – Genética Médica (cont.)

### **São Paulo**

Local: Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo - FMUSP

Início do Programa: 2009

Número de vagas oferecidas: 03 / 05

Local: Hospital das Clínicas da Faculdade de Ciências Médicas - UNICAMP

Início do Programa: 1988

Número de vagas oferecidas: 02

Local: Universidade Federal de São Paulo - UNIFESP

Início do Programa: 2004

Número de vagas oferecidas: 02

## Residências Médicas – Genética Médica (cont.)

Local: Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto - USP

Início do Programa: 1977

Número de vagas oferecidas: 04

### **Rio de Janeiro**

Local: Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira - Fiocruz - Rio de Janeiro

Início do Programa: 1991

Número de vagas oferecidas: 02

Local: Hospital Universitário Gaffrée e Guinle - UNIRIO

Início do Programa:

Número de vagas oferecidas: 01

## Residências Médicas – Genética Médica (cont.)

### **Rio Grande do Sul**

Local: Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre - UFCSPA

Início do Programa: 1991

Número de vagas oferecidas: 01

Local: Hospital de Clínicas de Porto Alegre - UFRGS

Início do Programa: 1989

Número de vagas oferecidas: 03

## Construção da Matriz de Competências

- **Departamento de Ensino e Educação da SBGM (Gestão 2016 – 2018)** – Subgrupo de Residência Médica:  
Dra Angelina Xavier Acosta, Dr Victor E. F. Ferraz, Dra Patricia S. Correia, Dra Rachel S. Honjo Kawahira

### OFICINA I

- Realizada em 18/11/2017, na cidade de São Paulo.
- Objetivo: elencar as competências do médico geneticista no Brasil

### OFICINA II

- Realizada em 10/03/2018, na cidade de São Paulo.
- Objetivo: Revisar as competências do médico geneticista elencadas na Oficina I, classificar os tipos (Conhecimento/ Habilidades / Atitudes) e eixos de competências, indicar em que ano se espera que a competência seja atingida, discutir cenários de ensino/aprendizagem, discutir as sugestões de conteúdos teóricos.

Oficina I: Foram convidados representantes de todos os serviços que oferecem Programas de Residência Médica no Brasil.

## Participantes das Oficinas

**Oficina I:** Dra Patricia Santa Correia (Departamento de Ensino SBGM, Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira - Fiocruz - RJ), Dr Carlos Steiner (UNICAMP), Dra Joanna Goes Castro Meira (UFBA), Dra Ida Vanessa Doerdelein Schwartz (UFRGS), Dra Chong Ae Kim (USP – São Paulo), Dr Rodrigo Fock e Dr Eduardo Perrone (UNIFESP), Dr Victor Evangelista de Faria Ferraz (USP – Ribeirão Preto), Dra Leticia Lima Leão (UFMG), Dra Cristina Medina (UNB), Dra Angelina Xavier Acosta (Coordenadora do Departamento de Ensino e Educação da SBGM) e Dra Rachel S. Honjo Kawahira (Departamento Ensino SBGM, Representante da SBGM na AMB)

Oficina II: Foram convidados novamente representantes de todos os serviços que oferecem Programas de Residência Médica em Genética Médica no Brasil. Cada representante poderia levar um segundo médico geneticista de seu serviço ou de sua cidade, com experiência fora do hospital universitário (em prática privada, na saúde suplementar, por exemplo).

## Participantes das Oficinas

**Oficina II:** Dra Angelina Xavier Acosta (UFBA, Coordenadora do Departamento de Ensino e Educação da SBGM), Dra Rachel S. Honjo Kawahira (Departamento de Ensino SBGM, Representante da SBGM na AMB), Dr Victor Evangelista de Faria Ferraz (Departamento de Ensino SBGM, USP – Ribeirão Preto), Dr Rodrigo Fock e Dr Eduardo Perrone (UNIFESP), Dra Chong Ae Kim e Dr José Ricardo M. Ceroni (USP), Dra Leticia Lima Leão e Dra Raissa T. Gonçalves (UFMG), Dra Maria Angélica F. D. de Lima (serviço privado), Dra Graziela P. M. Antonialli (SES-DF, UGEN), Dra Patricia S. Correia (Departamento de Ensino da SBGM, IFF – RJ)



## Consulta Pública

Site da SBGM

Aberta aos associados

08/04/2018 a 22/04/2018



# DIÁRIO OFICIAL DA UNIÃO

Publicado em: 11/04/2019 | Edição: 70 | Seção: 1 | Página: 211

Órgão: Ministério da Educação/Secretaria de Educação Superior

## RESOLUÇÃO Nº 20, DE 8 DE ABRIL DE 2019

Aprova a matriz de competências dos Programas de Residência Médica em Genética Médica.

A COMISSÃO NACIONAL DE RESIDÊNCIA MÉDICA (CNRM), no uso das atribuições que lhe conferem a Lei nº 6.932 de 07 de julho de 1981, o Decreto nº 7.562, de 15 de setembro de 2011, e o Decreto 8.516, de 10 de setembro de 2015.

<http://portal.mec.gov.br/publicacoes-para-professores/30000-uncategorised/71531-matrizes-de-competencias-aprovadas-pela-cnrm>



## ASSOCIE-SE

Participe do nosso fórum e tenha acesso a cursos e conteúdos exclusivos!



### Área do associado

E-mail:

Senha:

**ACESSAR**

**RECUPERAR A SENHA**

Ainda não tem cadastro? Clique aqui.

## Residência Médica

### Residência Médica em Genética Médica no Brasil - Como e onde fazer.

A Genética Médica foi reconhecida como especialidade médica pelo CFM no ano de 1983. A seguir, no ano de 1986, na busca pelo pleno conhecimento da

especialidade, aconteceu a fundação

A Residência Médica no Brasil é o

que também pode ser obtido através

Contudo, para anunciar-se como Especialista

ao Conselho Regional de Medicina, a formação deve ser

comprovada ou não reconhecida pelo Conselho Federal de Medicina.

A SBGM está disponibilizando, aos interessados, a

Procure seu médico geneticista titulado



#### NORMATIZAÇÕES

RESOLUÇÃO CNRM Nº 02 /2006 e RESOLUÇÃO CFM Nº 2.149/2016

- Título de especialista em **GENÉTICA MÉDICA**
- Formação: 3 anos
- CNRM: Programa de Residência Médica em Genética Médica
- AMB: Concurso do Convênio AMB/Sociedade Brasileira de Genética Médica

Para acessar a Matriz de Competências da Residência Médica em Genética Médica clique aqui.

#### BAHIA:

Local: Hospital Universitário Prof. Edson

Início do Programa: 2013

- ▶ Início
- ▶ Publicações
  - Boletins Informativos
  - Anais dos Congressos
  - Diretrizes da AMB
  - Literatura
- ▶ Notícias
- ▶ Contato
- ▶ Informações
  - Sobre a Genética Médica
  - Doenças Raras
  - Associação de Apoio aos Pacientes e Familiares
  - Saúde Suplementar
- ▶ SBGM
  - A Sociedade
  - Objetivos
  - Diretoria
  - Estatuto
  - Regionais SBGM
  - Lista de Associados
- ▶ Educação
  - Residência Médica
  - Ligas de Genética
  - EAD
  - Título de Especialista
- ▶ Serviços em Genética Médica
- ▶ Departamento Científico
- ▶ Área do Associado
- ▶ Eventos
  - Congressos Brasileiro SBGM
  - Congressos Regionais SBGM
  - Encontros de Residentes e Jovens Geneticistas
  - Interligas
  - Agenda Anual

## Matriz de Competências – Residência Médica em Genética Médica

- Apresentação em forma de tabelas → Texto
- Competências organizadas em 6 (seis) eixos:

(I) Avaliação Clínica

(II) Investigação Laboratorial

(III) Manejo

(IV) Comunicação e Relacionamento

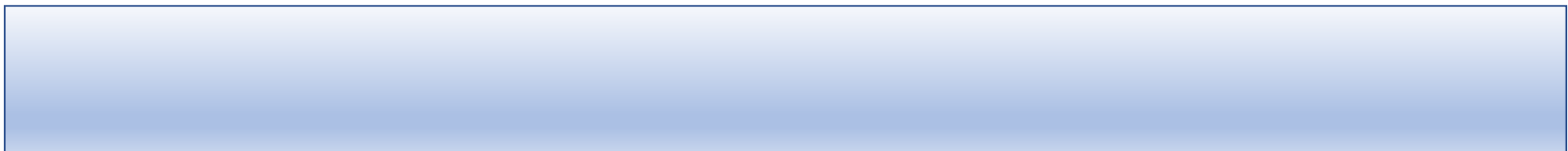
(V) Saúde Coletiva

(VI) Gestão do Conhecimento

## Estruturação da matriz

**Nível:** é apresentado o estágio de formação em que a competência deve ser obtida. Por exemplo, se uma determinada competência é de nível “R2”, o médico deve obter esta competência até o final do segundo ano de residência.

**Competência:** é apresentada a habilidade e/ou atitude e/ou conhecimento em que o médico deve ser competente até o final do estágio indicado em Nível.



## Objetivos Gerais

- ✓ Demonstrar conhecimentos de semiologia, elaboração do diagnóstico e plano de investigação;
- ✓ Dominar a consulta à literatura e bancos de dados;
- ✓ Dominar a coleta e interpretação dos exames laboratoriais em genética;
- ✓ Comunicar-se com pacientes e equipe de saúde;
- ✓ Realizar relatos científicos;
- ✓ Manter as boas práticas da especialidade;
- ✓ Conduzir clinicamente pacientes com anomalias congênitas e doenças de etiologia genética;
- ✓ Dominar aspectos reguladores da prática profissional e políticas públicas em Genética Médica, podendo demandar e responder a demandas dos gestores de saúde.

## **Eixo de competência I – Avaliação clínica**

Objetivos gerais: Demonstrar conhecimentos de semiologia, elaboração do diagnóstico e plano de investigação; dominar a consulta à literatura e bancos de dados.

Nível	Competência	Componente
R1	Dominar a técnica de anamnese voltada para a genética com construção e interpretação de heredograma de pelo menos três gerações.	H
	Dominar o exame físico geral e morfológico em pacientes em todas as faixas etárias.	H
	Dominar o uso de ferramentas de pesquisa e bancos de dados para diagnóstico clínico.	H
	Dominar a investigação de anomalias ocultas.	C
	Valorizar a importância médica, ética e jurídica de registrar os dados e a evolução do paciente no prontuário de forma clara e concisa, manter atualizado no prontuário os resultados dos exames laboratoriais, radiológicos, histopatológicos, pareceres de outras clínicas chamadas a opinar e quaisquer outras informações pertinentes ao caso.	<b>(Adicionado)</b>



R2	Acompanhar e Realizar exame morfológico em necrópsias.	H
	Elaborar hipótese diagnóstica, diagnósticos diferenciais e plano de investigação a partir dos dados clínicos em anomalias congênitas e em deficiência intelectual.	C/H
R3	Elaborar hipótese diagnóstica, diagnósticos diferenciais e plano de investigação a partir dos dados clínicos em Erros Inatos do Metabolismo, Neurogenética e Oncogenética.	C/H

## **Eixo de competência II – Investigação Laboratorial**

Objetivo geral: Dominar a coleta e interpretação dos exames laboratoriais em genética.

<b>Nível</b>	<b>Competência</b>	<b>Componente</b>
R1	Dominar a investigação de testes alterados de triagem neonatal do Programa Nacional de Triagem Neonatal.	C/H
R2	Dominar a investigação de casos de testes alterados de Triagem Neonatal Expandida.	C/H
	Orientar ou coletar materiais biológicos para análise laboratorial (pacientes vivos e pós morte).	H

R3	Dominar exames complementares em genética e a investigação de anomalias congênitas e doenças genéticas em nível pré-concepcional e pré-natal.	C/H
	Dominar a comunicação dos resultados de exames complementares em genética.	H/A
	Dominar a orientação às famílias sobre a relevância, limitações e eventuais problemas técnicos, clínicos e éticos relacionados aos exames genéticos, incluindo testes preditivos e de triagem.	C/H/A
	Dominar o uso de bancos de dados para interpretação de variantes genéticas.	C/H

## Eixo de competência III – Manejo

Objetivo geral: Conduzir clinicamente pacientes com anomalias congênitas e doenças de etiologia genética.

<b>Nível</b>	<b>Competência</b>	<b>Componente</b>
R2	Dominar o manejo clínico de pacientes com Anomalias Morfológicas Congênitas ou de início pós-natal através da aplicação de protocolos clínicos disponíveis, com orientações de medidas de saúde de acordo com a história natural da doença de forma multidisciplinar.	C/H
	Dominar o manejo clínico de pacientes com Deficiência Intelectual de etiologia genética provável ou comprovada.	C/H
	Estimar riscos de ocorrência e recorrência de agravos de origem genética, malformações congênitas, deficiência intelectual e informá-los de forma não diretiva.	C/H/A

R3	Dominar o manejo clínico de doenças genéticas: Erros Inatos do Metabolismo, Neurogenética, Oncogenética e outras doenças genéticas (com interface com outras especialidades).	C/H
	Dominar a indicação dos tratamentos específicos disponíveis para doenças e agravos genéticas.	C/H
	Dominar a orientação procedimentos e técnicas de reprodução humana.	C/H
	Dominar o aconselhamento genético pré e pós testes genéticos.	C/H/A

## **Eixo de competência IV – Comunicação e Relacionamento**

Objetivos gerais: Comunicar-se com pacientes e equipe de saúde; realizar relatos científicos.



<b>Nível</b>	<b>Competência</b>	<b>Componente</b>
R1	Atuar de acordo com normas éticas e de forma humanizada na sua prática profissional.	A
	Comunicar diagnósticos e riscos de forma não diretiva, respeitando diferentes culturas e limitações cognitivas / educacionais.	H/A
	Dominar a comunicação de más notícias.	C/H/A
	Valorizar o trabalho em equipe inter, multi e transdisciplinar.	H/A
	Dominar a apresentação de casos clínicos.	C/H/A

R2	Redigir documentos a serem fornecidos ao paciente, como relatórios, laudos médicos, carta de emergência e outros.	H
	Valorizar a comunicação com médicos e outros profissionais da saúde de outras especialidades sobre genética.	H/A

R2	Demonstrar cuidado, respeito na interação com os pacientes e familiares, respeitando valores culturais, crenças e religião dos pacientes, oferecendo o melhor tratamento.	(Adicionado)
	Aplicar os conceitos fundamentais da ética médica.	(Adicionado)
	Aplicar os aspectos médico-legais envolvidos no exercício da prática médica.	(Adicionado)
	Obter o consentimento livre e esclarecido do paciente ou familiar em caso de impossibilidade do paciente, após explicação simples, em linguagem apropriada para o entendimento sobre os procedimentos a serem realizados, suas indicações e complicações.	(Adicionado)

R3	Dominar a comunicação com familiares, organizações da sociedade civil e população geral.	H/A
	Redigir relatos de caso e/ou artigos científicos e/ou monografia.	C/H

## **Eixo de competência V – Saúde Coletiva**

Objetivo geral: Dominar aspectos reguladores da prática profissional e políticas públicas em Genética Médica, podendo demandar e responder a demandas dos gestores de saúde.

Nível	Competência	Componente
R2	Avaliar as políticas públicas relacionadas à especialidade.	C
	Avaliar a legislação e regulamentações referente à especialidade, incluindo a saúde suplementar.	C
R3	Interagir e articular com os diferentes atores e instâncias na área da saúde para a integralidade da ação.	H/A

## **Eixo de competência VI – Gestão do Conhecimento**

Objetivo geral: Manter as boas práticas da especialidade.

Nível	Competência	Componente
R1	Avaliar artigos científicos de acordo com sua etapa de formação.	C/H
	Atuar de forma pró-ativa para a superação de suas limitações para a superação de limitações de conhecimento.	H/A
	Dominar o conhecimento teórico R1	(Adicionado)
R2	Manter-se atualizado com a literatura na área.	C/H
	Dominar o conhecimento teórico R2	(Adicionado)
R3	Dominar o conhecimento teórico R3	(Adicionado)



# Conteúdo Teórico

# R1

Estrutura do genoma humano

Bases cromossômicas da hereditariedade

Padrões de herança mendeliana

Padrões de herança não convencionais

Herança complexa e principais doenças relacionadas

Bases moleculares das doenças genéticas

Aspectos genéticos do desenvolvimento

Citogenética clássica

Propedêutica em genética clínica

Conceitos básicos em dismorfologia

Deficiência Intelectual e Transtorno do Espectro Autista

Principais síndromes cromossômicas

Principais síndromes monogênicas

Triagem neonatal

Fundamentos éticos, legais e sociais do Aconselhamento

Genético

Comunicação de notícias difíceis

# R2

Citogenética molecular
Síndromes de microdeleção/microduplicação
Anomalias congênitas – epidemiologia e bases etiopatogênicas
Anomalias do desenvolvimento sexual
Displasias esqueléticas
Principais genodermatoses
Doenças metabólicas: classificação, quadro clínico, métodos de diagnóstico e tratamento
Teratógenos
Diagnóstico pré-natal, indicações e técnicas
Aspectos genéticos da infertilidade / esterilidade / perdas gestacionais
Avaliação e Comunicação de risco no Aconselhamento Genético
Bases genéticas do câncer
Genética de populações e comunitária
Medicina baseada em evidências aplicada a genética
Políticas Públicas, Legislação e Regulamentações em Genética Médica

# R3

Ferramentas moleculares em genética médica: métodos e aplicações

Neurogenética: doenças neuromusculares e neurodegenerativas

Síndromes de câncer hereditário

Abordagens terapêuticas das doenças genéticas

Medicina Personalizada

~~Apresentação de casos clínicos e redação de artigos científicos~~



[www.sbgm.com.br](http://www.sbgm.com.br)