

CONHECIMENTO EM GENÉTICA CLÍNICA ENTRE DOCENTES E MÉDICOS RESIDENTES DE UM HOSPITAL UNIVERSITÁRIO

CLINICAL GENETICS KNOWLEDGE AMONG PROFESSORS AND MEDICAL RESIDENTS AT A UNIVERSITY HOSPITAL

Simone de Menezes Karam¹, Juliana Mayumi Wada²

RESUMO

O presente estudo teve por objetivo avaliar a percepção que docentes médicos e médicos residentes possuem da atuação em genética clínica em uma universidade pública. Foi elaborado um questionário na plataforma *Google Forms* e enviado para os endereços eletrônicos dos docentes e médicos residentes da instituição. Foi questionado sobre a disciplina de genética na graduação, ano de graduação, formação básica e titulação. Para os graduados em medicina foram apresentadas situações clínicas e indagada a necessidade de encaminhamento, o exame genético a ser solicitado e se sabiam da existência do Ambulatório de Genética na sua instituição de trabalho. Dentre os 29 médicos, 21 (72,41%) já tinham atendidos indivíduos com problemas genéticos e oito (27,58%) ainda não. Três (10,34%) dos participantes desconheciam a existência do Ambulatório de Genética. Apenas 24 (82,7%) responderam sentirem-se seguros para solicitar testes genéticos, dois (6,89%) para solicitar e interpretar e três (10,34%) para solicitar, interpretar e comunicar o resultado. Quando questionados acerca de quais situações encaminhariam os pacientes a um médico geneticista, seis (20,68%) encaminhariam apenas por triagem neonatal alterada. Do total, 15 (51%) responderam que filhos de pacientes afetados por doenças genéticas, que se manifestam na vida adulta devem fazer testes genéticos antes de ter sintomas para saber se serão afetados. Pela limitação de uma amostra muito pequena e, considerando as políticas e diretrizes ainda recentes, novos estudos são necessários para avaliar o conhecimento em genética clínica de professores e residentes.

Palavras-chave: Genética. Estudantes de Medicina. Educação de Graduação em Medicina. Ensino. Percepção.

1. Médica pela Universidade Federal de Pelotas, residência médica em pediatria na Universidade Federal de Pelotas, residência em genética médica pelo Hospital de Clínicas de Porto Alegre, mestre e doutora pela Universidade Federal do Rio Grande do Sul, professora adjunta da Universidade Federal do Rio Grande.
2. Acadêmica do curso de Graduação em Medicina da Fundação Universidade do Rio Grande.

Correspondência

Simone de Menezes Karam. Universidade Federal do Rio Grande, Faculdade de Medicina. Rua Visconde de Paranaguá, 102. Área Acadêmica-Campus Saúde, 3º andar, Centro. Telefone: (53) 3237-4625

CEP: 96201900 - Rio Grande, RS – Brasil.

E mail: karam.simone@gmail.com

ABSTRACT

This study aims to evaluate professors and medical residents knowledge on clinical genetics in a public university hospital. An online questionnaire on Google Forms platform was elaborated and mailed to professors and medical residents. Variables analyzed included Genetic discipline during faculty, year of graduation, basic training and academic degree. For those with medical degree clinical situations were presented as possible genetics referral, genetic test to be request and if participants knew their institution had Genetics Outpatient clinic among others. Twenty-four (82,7%) answered they felt safe just to request genetic tests, 2 (6,89%) to request and interpret and 3 (10,34%) to request, interpret and communicate the result. When asked about situations they would refer patients to a clinical geneticist, six (20,68%) would refer only by altered neonatal screening. Fifteen (51%) answered that children whose parents presented genetic diseases later in life must undergo genetic tests before having symptoms to know if they will be affected. Such results obtained were in line with other studies, which suggested although the majority of non-geneticist doctors present an assimilation of the basic concepts of genetics, they would lack skills in informing and guiding patients affected by genetic diseases.

Due to the limitation of a very small sample and, considering the still recent policies and guidelines, further studies are needed to evaluate the knowledge in clinical genetics of teachers and residents.

Keywords: Genetics. Students Medical. Education Medical Undergraduate. Teaching. Perception.

INTRODUÇÃO

As doenças de etiologia genética apresentam considerável prevalência e grande morbimortalidade. No Brasil, a transição epidemiológica, representada pelo decréscimo de doenças infecto-parasitárias e aumento de afecções crônico-degenerativas, resultou em um número crescente de fatores genéticos como causas de adoecimento e morte¹. Devido a características intrínsecas como cronicidade e alto custo social, tais doenças se beneficiam da precocidade do diagnóstico e da instituição terapêutica. Entretanto, apesar dos avanços relacionados ao diagnóstico, carece à maioria da população o acesso a serviços e procedimentos que possam revelar a doença genética que possuem².

Nessa perspectiva, foi instituída a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica pela Portaria nº 81 de 20 de janeiro de 2009 cujos objetivos foram a organização do cuidado integral das pessoas com afecções genéticas, o incentivo à pesquisa e a promoção de educação continuada dos profissionais envolvidos. Além da organização do cuidado entre Atenção Básica, responsável pela identificação de indivíduos com doenças geneticamente determinadas, e a Atenção Especializada, dos demais procedimentos³.

Posteriormente, através da Portaria nº 199 de 30 de janeiro de 2014 foi instituída a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras,

que as organizou em dois grupos: doenças raras de origem genética, incluindo anomalias congênitas ou de manifestação tardia, deficiência intelectual e erros inatos de metabolismo. No outro grupo, encontram-se as doenças raras de causa não genética, como por exemplo, doenças autoimunes. Além disso, estruturou e pormenorizou as linhas de cuidado da Atenção Básica, incumbida de realizar ações de promoção da saúde com foco nos fatores de proteção relativos às doenças raras, implementar ações de diagnóstico precoce e seguimento das pessoas com resultados alterados; e a Atenção Especializada, responsável pelo diagnóstico e terapêutica específica⁴.

Contudo, a despeito da publicação das Portarias, permanece uma grande lacuna entre a população com afecções genéticas e seu acesso ao diagnóstico e tratamento. Parte desse hiato possivelmente reside na dificuldade que a maioria dos médicos não geneticistas apresenta em informar e orientar adequadamente sobre essas enfermidades⁵.

No âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), sendo a Atenção Básica a principal porta de entrada e centro de comunicação da Rede de Atenção à Saúde, coordenadora do cuidado e ordenadora das ações e serviços disponibilizados na rede⁶, cabe ao médico generalista identificar, encaminhar e orientar tais pacientes.

Para isso, é preciso considerar o papel da Genética na formação profissional como base para uma adequada conduta posteriormente. Entendendo a relevância da formação em genética para profissionais médicos, a Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica (SBGM) pormenorizou a determinação das Diretrizes Curriculares Nacionais do curso de graduação em Medicina publicadas em 2014⁷, definindo as competências desejáveis em genética para todos os profissionais de saúde, contemplando o manejo das doenças com este perfil, tanto em pacientes como em suas famílias, de forma ética, diligente e considerando a lógica e as políticas do Sistema Único de Saúde⁸.

Para conhecer a formação em genética durante a graduação de professores e médicos residentes de uma universidade pública do sul do País, e suas atitudes frente a situações que exigem conhecimento em genética, foi elaborado este estudo.

MATERIAL E MÉTODOS

Trata-se de um estudo observacional transversal. Todos os docentes em atividade na Faculdade de Medicina da Universidade Federal do Rio Grande (FAMED-FURG) e os médicos residentes do Hospital Universitário da FURG/Ebserh foram convidados a participar da pesquisa. Foram excluídos os docentes e médicos residentes em afastamento das atividades por motivos de saúde ou capacitação, bem como a professora coordenadora do projeto.

A coleta de dados ocorreu por meio de um questionário enviado para os endereços eletrônicos de todos os docentes da instituição em atividade e a todos os médicos residentes. O instrumento de coleta era autoaplicável, confidencial e anônimo. Foi disponibilizado na plataforma *Google Forms*, sendo que para iniciar a pesquisa, era obrigatório o aceite do TCLE.

O questionário continha variáveis sobre a disciplina de genética no currículo de graduação; ano de graduação, formação básica e titulação. Foram apresentadas também algumas situações clínicas e indagada a necessidade de encaminhamento ao geneticista. Apenas aos graduados em medicina era perguntado se sabiam que sua instituição dispunha de atendimento ambulatorial em genética, qual o exame genético a ser solicitado em distúrbios da diferenciação sexual, diferentes situações clínicas durante o pré-natal, nascimentos e outras e a necessidade de fazer testes genéticos. Por fim, era apresentada uma lista de problemas na qual o respondente deveria marcar quais encaminharia ou não ao geneticista clínico.

Decorrido o prazo estabelecido para resposta, os questionários preenchidos corretamente foram codificados e tabulados em Excel.

O presente trabalho foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da FURG, parecer número 10037119.0.0000.5324.

RESULTADOS

Os docentes em atividade na FAMED-FURG totalizam 103, sendo 83 professores médicos e 20 de outras áreas como biologia, farmácia e enfermagem. Do

total de professores e residentes, excluindo a autora e aqueles em afastamento, restaram 129 convidados a participar.

Foram obtidas 35 respostas (27,13%). Dos respondentes, 24 (68,5%) eram docentes graduados em medicina, cinco (14,2%) médicos residentes e seis (17,14%) docentes graduados em outras áreas da saúde. Dos seis docentes graduados em outras áreas da saúde, quatro são pós-doutores e três deles tiveram a disciplina de Genética durante a graduação, mas para apenas um, a disciplina incluiu aulas práticas.

Dos médicos residentes $n= 31$, cinco (16,12%) responderam à pesquisa, sendo um de Clínica Médica, dois de Medicina de Família, um de Pediatria e um de Neonatologia.

A distribuição dos docentes médicos quanto à época de graduação e a pós-graduação, consistiu em: 15 concluíram a graduação em até o ano de 1990 e 14 a partir do ano 2000. Do total, nove possuíam doutorado e apenas um possuía pós-doutorado. A presença da disciplina de Genética durante a faculdade e a presença de aulas práticas da disciplina encontra-se na tabela 1.

Tabela 1- Disciplina de genética e aulas práticas

	Genética	Aulas práticas
Sim	26	11
Não	03	15

Dentre os 29 docentes médicos, 21 (72,41%) já tinham atendido indivíduos com problemas genéticos e oito (27,58%) não. E três dos participantes (10,34%) desconheciam a existência de um ambulatório de genética na sua instituição de trabalho.

Ainda sobre os graduados em medicina, a tabela 2, mostra que 24 (82,7%) responderam que se sentem seguros para solicitar testes genéticos.

Tabela 2- Segurança para solicitar, interpretar e comunicar os testes genéticos

Sente-se seguro para:		
Apenas solicitar	24	82,75%
Solicitar e interpretar	2	6,89%
Solicitar, interpretar e comunicar	3	10,34%

Quando questionados sobre situações que exigiriam encaminhamento a um médico geneticista, 20,68% encaminhariam apenas por triagem neonatal alterada.

Em relação à pergunta “Filhos de pacientes afetados por doenças genéticas que se manifestam na vida adulta, devem fazer testes genéticos antes de ter sintomas, para saber se serão afetados?” mais de 50% responderam que sim, conforme o Gráfico 1.

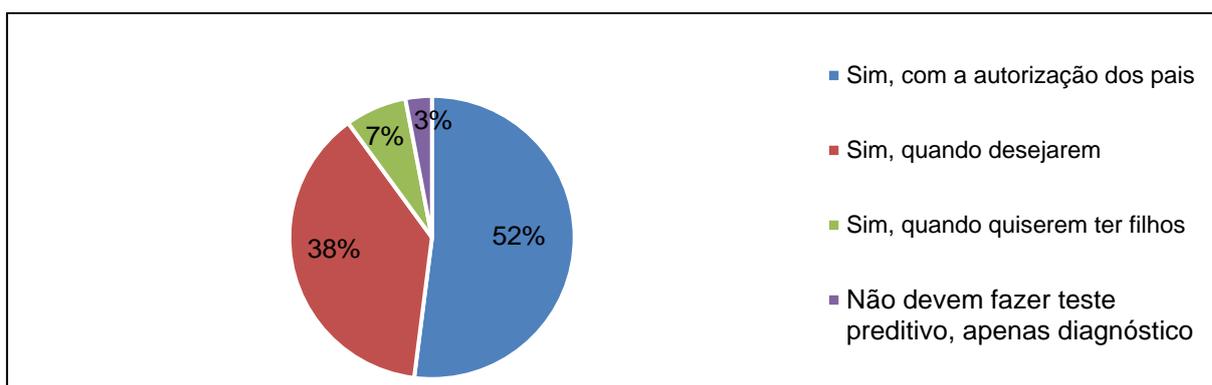


Gráfico 1: Gráfico ilustrando os resultados referente à pergunta: filhos de pais com doenças genéticas devem fazer testes genéticos?

O Gráfico 2 refere-se a fazer testes genéticos em casais que ainda não tiveram filhos e que apresentam história de doenças genéticas. Observa-se que 20% respondeu sim, se a herança for multifatorial.

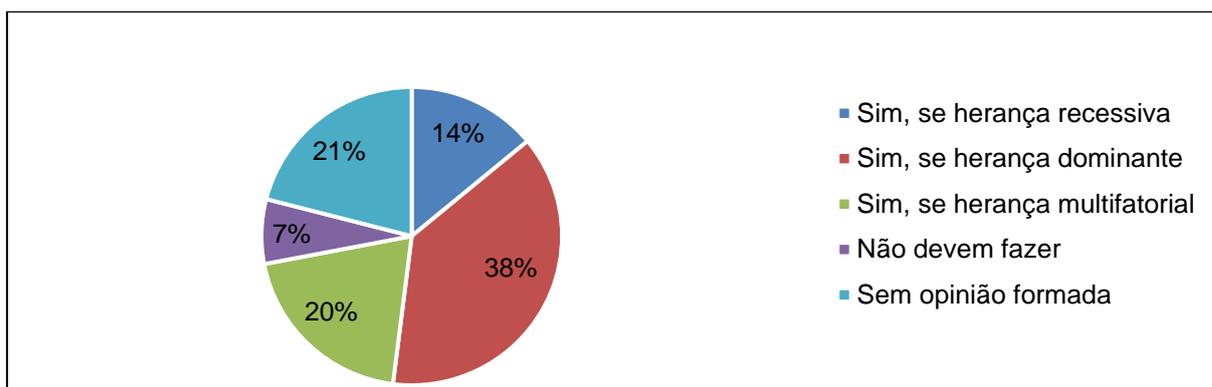


Gráfico 2: Gráfico ilustrando os resultados referente à pergunta: casais que ainda não tiveram filhos e que apresentam história de doenças genéticas devem fazer testes diagnósticos durante a gravidez?

Já quando questionados se, ao nascimento, deveria ser colhida uma amostra de sangue de todos os recém-nascidos para sequenciar seu genoma, nove (31%)

concordaram e 12 (41,37%) discordaram. Daqueles que já atenderam indivíduos com doença genética (n=21), três (14,28%) atenderam indivíduos com síndrome de Down, dois (9,5%) com síndrome de Klinefelter e dois com (9,5%) Fibrose Cística.

DISCUSSÃO

A comunidade acadêmica se interessa pelas leis que regem a hereditariedade e o desenvolvimento da biotecnologia nos últimos 70 anos, desde a descoberta do DNA, passando pela clonagem da ovelha Dolly e até a conclusão do Projeto Genoma Humano em 2003. Assim, houve o enriquecimento do conhecimento médico, o que requer que mesmo os não geneticistas dominem os princípios básicos da genética humana e sua aplicação clínica⁹.

O ensino da genética médica, por sua vez, é mencionado a partir de 1932¹⁰. Com o reconhecimento do seu papel na medicina, surgiu o problema de achar um lugar no currículo da graduação, o que foi resolvido parcialmente na maioria das escolas médicas¹¹, dada a discrepância entre as instituições, cujo ensino era variável e fragmentado¹².

Desde a sua implementação, muitas alterações foram feitas, com a inclusão de novos tópicos como aconselhamento genético, diagnóstico pré-natal, terapia gênica e ética de acordo com os avanços desse campo do conhecimento¹³, sendo marcos memoráveis da genética médica na graduação a discussão da Genética no currículo médico pelo Comitê de Genética Humana da Organização Mundial de Saúde em 1961¹⁴ e as diretrizes curriculares do ensino da Genética pela *American Society of Human Genetics* em 2001⁹.

Na instituição onde o presente projeto foi realizado, a disciplina de Genética Médica fez parte do ciclo básico do curso por muitos anos, tendo passado ao ciclo clínico em 2014. Contudo, desde 2006 os alunos frequentam o ambulatório de genética, base das aulas práticas. Embora a disciplina esteja implementada no currículo médico, estudos nacionais e internacionais sugerem que a maioria dos médicos não geneticistas carece de habilidades para informar e orientar pacientes acometidos por doenças genéticas¹¹, estando frequentemente a disciplina isolada e com prática clínica limitada¹⁵.

Este estudo mostra a incoerência entre a indicação de testes e a herança multifatorial, por exemplo. Ainda o alto percentual que indicaria o sequenciamento do Genoma a todos os recém-nascidos e testagem de filhos assintomáticos de pessoas com doenças de início tardio, sugere desinformação sobre a indicação formal de tal exame, a relação custo-benefício e ausência de crítica a respeito de questões éticas e técnicas que devem ser consideradas¹⁶. Ainda assim, a maioria diz-se sentir-se segura para solicitar exames genéticos.

Talvez, egressos mais recentes possam atingir o perfil de competência mínimo, estabelecido pela SBGM que é “suspeitar o diagnóstico de uma condição de base genética, explicar e propor ao paciente a necessidade de realizar investigação para ampliar, confirmar ou afastar essas hipóteses diagnósticas e indicar o aconselhamento genético” abrangendo conhecimentos sobre os principais testes genéticos utilizados na prática clínica e as bases do aconselhamento genético⁸. No entanto, os médicos residentes, formados recentemente, responderam de forma semelhante aos docentes.

No que diz respeito à referência para o especialista em genética, a triagem neonatal foi o principal motivo, estando bem indicado, visto que é necessário, além do tratamento, oferecer a possibilidade de diagnóstico pré-natal e aconselhamento genético, por se tratar de doenças familiares¹⁷.

Estudo prévio, na mesma instituição, mostrou que os médicos que mais encaminham ao geneticista e o fazem corretamente são os pediatras e os neurologistas. Contudo, o mesmo estudo também mostrou que mais de 20% dos encaminhamentos eram inadequados, não havendo indicação de avaliação genética¹⁸, corroborando com a discussão sobre a necessidade de um perfil mínimo de competências.

Ainda segundo a SBGM, são competências fundamentais necessárias: examinar regularmente a própria competência clínica, compreendendo a necessidade de educação continuada; identificar indivíduos que apresentem ou possam desenvolver uma doença genética e saber como e quando fazer encaminhamento para um profissional especializado; manejar pacientes com doenças genéticas/defeitos congênitos previamente diagnosticados e promover e estimular práticas clínicas e de educação em saúde objetivando a prevenção de doenças genéticas/defeitos congênitos⁸.

Apesar da pormenorização das competências desejáveis em genética para todos os profissionais de saúde⁸, os obstáculos para a prática da genética clínica são consideráveis. Parte da adversidade que os médicos não geneticistas apresentam na aplicabilidade clínica da genética, possivelmente reside no fato de que muitos, sobretudo os formados há mais tempo, tiveram pouca ou nenhuma educação em genética durante a graduação e pós graduação¹⁹, como corroboram os dados deste trabalho e que vão de encontro a outros²⁰.

CONCLUSÃO

A limitação importante do estudo foi o baixo número de participantes, não atingindo os objetivos propostos, impedindo assim inferências. Ainda assim, as respostas às situações clínicas propostas nesta pesquisa, considerando a quantidade de participantes que tiveram a disciplina e destes, os que tiveram aulas práticas, gera preocupação. Contudo, como a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras e as Diretrizes Curriculares Nacionais do curso de graduação em Medicina propostas pela SBGM foram publicadas em 2014, leva a pensar que um tempo maior talvez seja necessário para avaliar o conhecimento em genética clínica entre egressos de medicina quer sejam docentes ou residentes, incluindo a instituição onde o presente estudo foi realizado.

REFERÊNCIAS

1. Correia PS, Vitiello P, Cardoso MH, Horovitz DD. Conhecimento e Atitudes sobre Genética entre Médicos Residentes. Rev bras educ med [Internet]. 2020; 35:193-200. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1590/S0100-55022011000200008>.
2. Brunoni D. Aconselhamento Genético. Ciênc saúde coletiva [Internet]. 2020; 7:101-107. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1590/S1413-81232002000100009>.
3. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria GM/MS 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. Brasília, 2009.
4. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria GM/MS 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. Brasília, 2014.

5. Howllet MJ, Avart D, Knoppers BM. Physicians and genetic malpractice. *Med Law* [Internet]. 2002 fev; 21:661-680. Disponível em: https://www.researchgate.net/publication/7939964_Physicians_and_genetic_malpractice
6. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria GM/MS nº 2.436, de 21 de setembro de 2017. Aprova a Política Nacional de Atenção Básica, estabelecendo a revisão de diretrizes para a organização da Atenção Básica, no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS). Brasília, 2017.
7. Brasil. Câmara de Educação Superior. Resolução CNE/CES nº 3, de 20 de junho de 2014. Institui as Diretrizes Curriculares Nacionais do Curso de Graduação em Medicina e dá outras providências. Brasília, 2014.
8. Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica (SBMG). Ensino da Genética Médica na Graduação em Medicina. Porto Alegre: SBMG. 2015; (1):4. Disponível em: https://www.sbgm.org.br/uploads/genetica_graduacao_consolidado%281%29.pdf
9. Robinson DM, Fong C. Genetics in medical school curriculum: A look at the University of Rochester School of Medicine and Dentistry. *J Zhejiang Univ Sci B* [Internet]. 2008 jan; 9:10-15. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2170463/>
10. Macklin MT. Medical genetics: A Necessity in the Up-to-date Medical Curriculum. *J Hered* [Internet]. 1932 Dec; 01, 23:485–486. Disponível em: <https://doi.org/10.1093/oxfordjournals.jhered.a103543>.
11. Nussbaum RL, Mcinnes RR, Willard HF. Genética Médica: Thompson & Thompson. 6 ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2002. 388 p.
12. Riccardi VM, Schmickel RD. ASHG activities relative to education: Human genetics as a component of medical school curricula: A report to the American society of human genetics. *Am J Hum Genet* [Internet]. 1988 abr; 42:639–643. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1715232/>
13. Guethlein LA. The Bar Harbor Course: a 30-year veteran in the teaching of human genetics. *Am J Hum Genet* [Internet]. 2020 nov; 46:192–207. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1683550/>.
14. World Health Organization, compiler. The Teaching of Genetics in the Undergraduate Medical Curriculum and in Post Graduate Training: first report of the expert committee on human genetics [bibliography on the Internet]. 238 ed. Switzerland: WHO Press; 1962; (1): 20. Disponível em: https://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/40532/WHO_TRS_238.pdf
15. Horovitz DD, Júnior JC, Mattos RA. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual. *Cad Saúde Pública* [Internet]. 2005 jul-ago; 21:1055-1064. Available from: <https://www.scielo.br/pdf/csp/v21n4/08.pdf>
16. Ashton-Prolla P, Goldim JR, Vairo FP, Matte US, Sequeiros J. Genomic analysis in the clinic: benefits and challenges for health care professionals and patients in Brazil. *J Community Genet* [Internet]. 2015 jun; 6:275-283. DOI 10.1007/s12687-015-0238-0. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26040235/>
17. Conselho Federal de Medicina. Genética médica para não especialistas: o reconhecimento de sinais e sintomas. Brasília: Conselho Federal de Medicina; 2018. 116 p. 1 vol. ISBN: 978-85-87077-61-5.
18. Karam SM, Andrade RG, Schermack G, Kisner AV, Machado CM. Atendimento ambulatorial em genética em um hospital universitário do RS. *Rev AMRIGS* [Internet]. 2012 jan-mar; 56:5-10. Disponível em: https://www.researchgate.net/publication/328812773_Atendimento_ambulatorial_em_genetica_em_um_hospital_universitario_do_RS

19. Moreira RM, Melo DG. Percepções dos médicos a respeito do aconselhamento genético do câncer: o exemplo do câncer colorretal. Rev Ciênc Ext [Internet]. 2012; 8:46-65. Disponível em: https://ojs.unesp.br/index.php/revista_proex/article/view/527/663

20. Sousa ES, Junior FH, Cavalcante CA, Holanda DA. A Genética em Sala de Aula: Uma Análise das Percepções e Metodologias Empregadas por Professores das Escolas Públicas Estaduais de Jaguaribe Ceará. Conexões Ciência e Tecnologia [Internet]. 2016 dez. Disponível em:
https://www.researchgate.net/publication/314276021_A_Genetica_em_Sala_de_Aula_Uma_Analise_das_Percepcoes_e_Metodologias_Empregadas_por_Professores_das_Escolas_Publicas_Estaduais_de_Jaguaribe_Ceara