# **Artigo Original**

# Educação Permanente: Conhecimento do Profissional Médico que Atua na Atenção Primária à Saúde sobre Genética Médica Comunitária

Continuing Education: Knowledge of the Medical Professional who Works in Primary Health Care about Community Medical Genetics

## Edilene Arlt da Silva Martins<sup>1</sup>, Luciano Martins dos Santos<sup>2</sup> e Maria Claudia Gross<sup>3</sup>

- 1. Acadêmica de medicina, Universidade Federal da Integração Latino Americana (UNILA).
- 2. Enfermeiro, Secretaria Municipal de Saúde de Foz do Iguaçu.
- 3. Bióloga. Doutora em Genética, Conservação e Biologia Evolutiva pelo Instituto Nacional de Pesquisa da Amazônia. Universidade Federal da Integração Latino Americana (UNILA), Instituto Latino-Americano de Ciências da Vida e da Natureza, Laboratório de Pesquisa em Ciências Médicas. <a href="https://orcid.org/0000-0003-1161-238X">https://orcid.org/0000-0003-1161-238X</a>

edilenearlt1983@gmail.com e maria.gross@unila.edu.br

#### Palavras-chave

Atenção Primária à Saúde Genética Comunitária Genética Médica

## **Keywords**

Community Genetics Medical Genetics Primary Health Care

#### Resumo:

Países em desenvolvimento, como o Brasil, estão passando por uma transição epidemiológica, com um aumento relativo dos fatores genéticos como causa de doença e morte. Assim, inserir Genética Médica no cotidiano da Atenção Primária à Saúde (APS) torna-se uma opção para o desenvolvimento e fortalecimento de ações de prevenção e controle, bem como a facilitação do acesso aos usuários aos cuidados de saúde. Para tanto, esta pesquisa visou avaliar o nível de conhecimento sobre a Genética Médica Comunitária dos médicos que atuam na APS de Foz do Iguaçu, PR, bem como identificar as temáticas genéticas que mais geram desconforto e verificar se existe interesse em cursos de atualização na área de Genética Médica Comunitária. A presente pesquisa teve cunho observacional, descritivo e pesquisa de campo, com abordagem quantitativa e qualitativa. Foi utilizado um questionário com perguntas fechadas e abertas, sendo os dados coletados por meio do Formulários Google entre os meses de março a agosto de 2020. Dos 110 médicos que atuam na APS em Foz do Iguacu-PR, apenas 21.82% aceitou participar da pesquisa e respondeu o questionário. Destes, a maioria é de brasileiros jovens, formados no Brasil na última década e que tiveram a disciplina Genética como componente curricular obrigatório. A maioria dos médicos não fez nenhuma residência médica e tem mais de 4 anos de experiência em atendimentos na Atenção Primária. Com relação à atualização em genética médica após a formação acadêmica, 70,8% respondeu que não buscou. Porém, 83,3% dos participantes revelaram que já se depararam com casos de Doenças Genéticas na APS. A maioria dos médicos indicou que possui conhecimento razoável sobre genética, mas 62,5% relatou que seus conhecimentos em Genética Médica para atuar na APS são intermediários. Isso culmina em apenas 50% dos entrevistados se sentindo confiante para dar orientações sobre genética para pacientes/famílias que acompanham. Ainda, o presente estudo demonstra que estes médicos possuem insegurança, incertezas e dúvidas com relação aos encaminhamentos, sendo também evidente que nem sempre os profissionais conseguem reconhecer a influência da genética nas patologias. Estes dados indicam a necessidade da implantação de estratégias para formação continuada dos médicos que atuam na APS de Foz do Iguaçu, promovendo a aproximação da Universidade com o Serviço, além da melhoria do serviço prestado à comunidade.

### **Abstract:**

Brazil is a developing country and is undergoing an epidemiological transition, with relative increase in genetic factors as a cause of disease and death. To insert Medical

Pleiade, 16(34): 57-74, Jan.-Mar., 2022

DOI: 10.32915/pleiade.v16i34.714

Artigo recebido em: 01.12.2021. Aprovado para publicação em: 25.03.2022. Genetics in the daily routine of Primary Health Care (PHC) becomes an option for the development and strengthening of prevention and control actions, as well as facilitating access to users, to health care. This research aimed to understand the level of knowledge about Community Medical Genetics of doctors working in PHC in Foz do Iguaçu, PR, as well as to identify the genetic themes that generate the most discomfort and to check if there is interest in courses in the area of Community Medical Genetics. A questionnaire was used, with data collected through Google Forms between the months of March to August 2020. The present research was observational, descriptive and field research, with a quantitative and qualitative approach. Only 21.82% of doctors working in PHC in Foz do Iguaçu agreed to participate in the survey and answered the questionnaire. A most part of then are young Brazilians, trained in Brazil in the last decade and who had the discipline of Genetics as a mandatory curricular component. Most part of doctors did not do any medical residency and have more than 4 years of experience in primary care. Medical genetics courses after academic training are not sought for 70.8% of respondents. Plus, 83.3% of the participants revealed that they have already encountered cases of Genetic Diseases in Primary Health Care. Most indicated that they have reasonable knowledge about genetics, but 62.5% reported that their knowledge in Medical Genetics to work in the PHC are intermediaries and only 50% of respondents feeling confident to give guidance on genetics to patients / families they monitor. The present study demonstrates that these doctors have insecurity, uncertainty and doubts regarding referrals, and it is also evident that professionals are not always able to recognize the influence of genetics on pathologies. These data indicate the need to implement strategies for the continuing education of doctors working in the PHC in Foz do Iguaçu, promoting the approximation of the University with the Service, in addition to improving the service provided to the community.

# INTRODUÇÃO

No Brasil, as malformações congênitas atualmente são a segunda causa mais importante de mortalidade no período neonatal, com 19% no neonatal precoce e 23% no neonatal tardio (BRASIL, 2017), apesar da tendência da mortalidade neonatal no Brasil de 2007 a 2017 ter reduzido 2,15% ao ano (BERNARDINO *et al.*, 2021; BRASIL, 2021; IGME, 2021). Contudo, verificou-se tendência crescente dos óbitos por malformações congênitas, doenças infecciosas, doenças endócrinas, nutricionais e metabólicas e causas externas (BERNARDINO *et al.*, 2021).

Ainda, calcula-se que uma parcela expressiva da população carece de alguma forma de acompanhamento relacionado à genética (diagnóstico, tratamento ou aconselhamento). Porém, poucos dessa parcela expressiva recebem o atendimento que precisam. Isso ocorre por inúmeros motivos, dentre eles: a) a desinformação ou até mesmo a má informação da comunidade a respeito das doenças hereditárias; b) a dificuldade em diagnosticar e quando feito o diagnóstico, os profissionais não geneticistas deparam-se com a dificuldade em encaminhar para especialistas; c) a deficiência de serviços de genética clínica, os quais estão concentrados principalmente nas universidades (VIEIRA, 2012).

Frente a esse novo cenário, torna-se relevante inserir a Genética Médica no cotidiano da Atenção Primária à Saúde como uma opção para o desenvolvimento e fortalecimento de ações de prevenção e controle, bem como a facilitação do acesso aos usuários, a esses cuidados de saúde. Porém, para que essa inserção aconteça é necessário que os profissionais da APS, tenham noções básicas prévias sobre genética, principalmente as condições mais relevantes, manejo e prevenção (VIEIRA, 2012; VIEIRA E GIUGLIANI, 2013).

Genética Comunitária é um campo de pesquisa inserido na biologia, que analisa os processos genéticos evolutivos ocorridos entre populações e estes interagindo em comunidades. É múltipla, inter e transdisciplinar e visa maximizar os benefícios, minimizar os riscos de danos, além de respeitar a autonomia individual e garantir a equidade (TEN KATE *et al.*, 2010).

Pleiade, 16(34): 57-74, Jan.-Mar., 2022

De acordo com Ramalho e Silva (2000) a Genética Comunitária pode ser definida, do ponto de vista pragmático, pelos efeitos preventivos, educacionais, diagnósticos e terapêuticos dos serviços de genética sobre a comunidade, englobando as atividades de triagem populacional e orientação genética, divulgação das alterações genéticas prevalentes na comunidade e assessoria reprodutiva, variando esta última dá orientação sobre métodos anticoncepcionais até o oferecimento do diagnóstico pré-natal (quando possível) e/ou neonatal. Já do ponto de vista científico, ela inclui todas as pesquisas necessárias à implantação e à avaliação de um programa de genética que atue sobre a comunidade, compreendendo aspectos genéticos, epidemiológicos, moleculares, sociais, demográficos, psicológicos, éticos e culturais. Portanto, a triagem populacional é um elemento fundamental da genética comunitária, existindo duas categorias. Uma tem o objetivo de reconhecer de maneira precoce as pessoas afetadas, sendo que o importante para estas é que a intervenção venha a ter algum benefício. Estão incluídas nessa categoria: triagem fetal (ex., síndrome de Down) e neonatal (ex., fenilcetonúria). A outra categoria, tem o objetivo de identificar aqueles com risco de transmitir uma doença genética (ex., portadores de fibrose cística, anemia falciforme e as talassemias (RAMALHO e SILVA, 2000).

Desta forma, para que qualquer programa comunitário funcione, é necessário um suporte apropriado, para que estes possam ofertar os serviços de rastreamento, aconselhamento genético e informação ao público em geral e educação tanto básica quanto continuada aos profissionais. Porém, o que se verifica é que no Brasil, essa infraestrutura ainda é muito problemática em algumas regiões e requer desenvolvimento inadiável (VIEIRA, 2012; VIEIRA E GIUGLIANI, 2013).

Apesar da criação da Portaria nº 81, de 20 de janeiro de 2009, que visa a estruturação do SUS com o objetivo de permitir a atenção integral em Genética Clínica e a melhoria do acesso a esse atendimento especializado (BRASIL, 2009), essa realidade ainda está muito aquém do esperado. Dando continuidade às ações estratégicas relacionadas à genética comunitária, em 2014 foram elaboradas as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS (Portaria GM/MS no 199 de 30/01/2014) (BRASIL, 2014).

São consideradas doenças raras (DR), segundo a definição da Organização Mundial de Saúde, aquelas que afetam até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos. Aproximadamente 80% destas DR têm como origem fatores genéticos e hereditários, sendo este eixo composto pelas Anomalias Congênitas ou de Manifestação Tardia, Deficiência Intelectual e Erros Inatos do Metabolismo. O restante das DR está relacionado a fatores ambientais, infecciosos e imunológicos (BRASIL, 2014).

De acordo com a Portaria de 2014, foram estabelecidas para APS nove atribuições específicas, que incluem mapeamento de pessoas com ou sob risco de desenvolver anomalia congênita e/ou doença genética para encaminhamento regulado (referência), promoção de educação em Saúde com objetivos de prevenção, seguimento clínico após diagnóstico e aconselhamento genético (contrarreferência) e atenção domiciliar em casos específicos. Os Serviços de Atenção Especializada e de Referência são responsáveis por ações diagnósticas, terapêuticas e preventivas às pessoas com doenças raras ou sob risco de desenvolvê-las, o que inclui acompanhamento clínico especializado multidisciplinar e aconselhamento genético não diretivo e não coercitivo (MELO *et al.*, 2017).

Destaca-se que deverão ser encaminhados para Serviço de Atenção Especializada ou Serviços de Referência os indivíduos e famílias com suspeita de doenças genéticas, incluindo anomalias congênitas ou de manifestação tardia, deficiência intelectual, erros inatos do metabolismo ou com risco de desenvolvê-los, bem como os casos para avaliação de necessidade de aconselhamento genético (BRASIL, 2014). Atualmente o país conta com oito Serviços de Referência para Doenças Raras localizados no Distrito Federal, Anápolis

Pleiade, 16(34): 57-74, Jan.-Mar., 2022

(GO), Recife (PE), Curitiba (PR), Rio de Janeiro (RJ), Porto Alegre (RS), Santo André (SP) e Salvador (BA) (BRASIL, 2019) e para garantir que os indivíduos e famílias com suspeita de doenças genéticas sejam corretamente encaminhados para os mesmos, há uma necessidade de atualização constante dos profissionais de saúde.

Ainda as atuais Diretrizes Curriculares Nacionais (DCN) do curso de graduação em Medicina, publicadas em 2014, determinam como parte do perfil de competência dos egressos a: "proposição e explicação, à pessoa sob cuidado ou responsável, sobre a investigação diagnóstica para ampliar, confirmar ou afastar hipóteses diagnósticas, incluindo as indicações de realização de aconselhamento genético. Contudo, esta abordagem só surtirá efeitos quando estes novos médicos forem inseridos no mercado de trabalho.

Portanto, a educação permanente e atualização dos médicos que já atuam na Atenção Básica tem papel fundamental na qualificação do atendimento na porta de entrada da linha de cuidado às pessoas com doenças genéticas e/ou hereditárias, incluindo as DR, garantindo processo formativo aos profissionais na assistência, aos pacientes e suas famílias (BRASIL, 2014; DA SILVA, 2017).

Em novembro de 2017, o Conselho Federal de Medicina (CFM) e a Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM) promoveram uma série de quatro videoaulas com foco na educação continuada em genética. Mais de 2 mil médicos acompanharam as exposições transmitidas pela internet com o objetivo de fornecer conhecimento básico de genética médica em quatro grandes temas: anomalias congênitas, deficiência intelectual, erros inatos do metabolismo e doenças de início tardio. Complementarmente, as quatro cartilhas digitais foram reunidas no livro "Genética Médica para não especialistas: o reconhecimento de sinais e sintomas", assegurando aos médicos uma ferramenta adicional, útil ao seu aperfeiçoamento e com consequências benéficas sobretudo para pacientes e seus familiares (CFM, 2017).

De maneira geral, as doenças genéticas podem ser classificadas em: a) Distúrbios cromossômicos: anomalias numéricas e estruturais; Distúrbios monogênicos: padrão de herança autossômica, padrão de herança ligada ao X; c) Distúrbio de herança complexa ou multifatorial; d) Distúrbios mitocondriais. Cabe aos médicos da APS saber diferenciá-las e, portanto, os médicos precisam desenvolver um perfil de competência mínimo em genética (NCHPEG, 2007; CORREIA *et al.*, 2011; MELO *et al.*, 2017)

Portanto, é esperado que um médico que atende na APS seja capaz de: diferenciar "doença monogênica" de "doença complexa ou multifatorial; conceituar e ter noções sobre como classificar as doenças genéticas de início tardio com manifestações neurológicas; ter noções básicas sobre os principais grupos dessas condições; identificar antecedentes pessoais e familiares, além de sinais clínicos que sugiram algum diagnóstico etiológico específico; ou seja, saber quando suspeitar destas condições; encaminhar os pacientes de forma apropriada a serviços de referência na área e atuar de forma integrada com os profissionais desses serviços no seguimento dos indivíduos com doenças genéticas, evitando demora no diagnóstico e tratamento adequado (HOROVITZ et al., 2013; CFM, 2017; IRIALT et al., 2019).

Entretanto, ainda é observado que grande parte dos profissionais equivocadamente consideram que identificar e acompanhar essa população necessita de recursos altamente complexos, não sendo portanto, responsabilidade compartilhada entre os demais níveis de atenção do sistema de saúde, e sim apenas da atenção especializada (VIEIRA *et al.*, 2013; THEME FILHA *et al.*, 2015).

Segundo Qureshi *et al.* (2004) os médicos que atuam na APS reconhecem que a genética é muito importante para seu dia a dia, como por exemplo, na detecção e acompanhamento no risco de distúrbios multifatoriais e genéticos reprodutivos, como também futuramente, na farmacogenética. Porém, o que ocorre é que eles não confiam em sua própria capacidade em aplicar abordagens genéticas. Com certeza, a genética já está

Pleiade, 16(34): 57-74, Jan.-Mar., 2022

fundida na prática atual, e o desenvolvimento de diretrizes apropriadas e recursos de informação baseados na web auxiliarão e muito os profissionais a tornar a genética clínica parte dos cuidados de Atenção Primária com uma visão holística e orientada para o paciente.

Vieira e Giugliani (2013), reiteram que havendo Programas de supervisão clínica na APS (apoio periódico do geneticista) ou até mesmo um suporte via telefone ou web, estes seriam de extrema utilidade para promover o conhecimento genético necessário à prática destes profissionais. Com tal apoio na identificação e acompanhamento, com certeza os profissionais teriam a sua autoconfiança elevada, proporcionando adequado manejo dos pacientes e familiares.

Considerando que os profissionais da APS estão em posição privilegiada para identificar e organizar uma rede de cuidados para indivíduos com doenças genéticas e/ou defeitos congênitos é imprescindível que saibam como manejar condições genéticas (SANTOS *et al.*, 2020). Na APS, por exemplo, é de extrema importância identificar precocemente um risco genético – incluindo os riscos reprodutivos ou a predisposição para doenças multifatoriais ou monogênicas – pois isto permite o encaminhamento dos casos quando necessário em tempo oportuno, bem como o acompanhamento adequado dos pacientes afetados e de seus familiares (VIEIRA, 2012; VIEIRA E GIUGLIANI, 2013).

Diante deste contexto é esperado que os profissionais da APS, além de identificarem e manejarem de maneira correta doenças genéticas comuns, assumam também maior responsabilidade na educação da população, a qual pode trazer reflexos positivos para uma melhor qualidade de vida de todos. Para tal, eles precisam ser educados e treinados, tanto para adquirirem a aptidão específica que a profissão necessita, como também recebendo formação em genética médica básica e treinamento nos procedimentos e intervenções sob sua responsabilidade (DIAZ, 2015; SANTOS E FIGUEIRÊDO-JR, 2021).

Sendo assim, o presente estudo surgiu a partir da necessidade em se identificar quais são as reais dificuldades desses profissionais na prática clínica no dia a dia de seus atendimentos na Atenção Primária à Saúde e verificar se existe o interesse em atualização em temas relacionados com Genética Médica Comunitária, tais como identificação, manejo clínico, encaminhamentos e aconselhamento genético.

### MATERIAL E MÉTODOS

A pesquisa teve aprovação junto ao Comitê de Pesquisa envolvendo Seres Humanos (CAAE: 25453819.4.0000.8527; Número do Parecer: 3.723.862), sendo realizada na cidade de Foz do Iguaçu, PR, que está dividida em cinco Distritos Sanitários (Norte, Sul, Leste, Oeste e Nordeste) com capacidades instaladas distintas objetivando atender as especificidades de cada área.

Foi realizado um estudo de natureza *observacional; descritivo* e *pesquisa de campo*, com *abordagem quantitativa e qualitativa*. A coleta de dados foi realizada através da obtenção de respostas estruturadas e as técnicas de análise são dedutivas (isto é, partem do geral para particular) e orientadas pelos resultados e os resultados são generalizáveis (GIL, 2002).

Para divulgar a pesquisa entre os médicos, foi enviado um documento para a Secretaria Municipal de Saúde aos cuidados da Diretoria de Atenção Básica (DIAB), solicitando o nome dos profissionais médicos pertencentes às equipes das UBS de cada distrito sanitário, bem como seus respectivos e-mails e números de telefone, para posteriormente entrar em contato com os sujeitos da pesquisa de maneira eletrônica, com o encaminhamento do link do questionário, tanto por e-mail, quanto pelo aplicativo de troca de mensagens What-sApp, tido também como meio de comunicação oficial da Prefeitura Municipal de Foz do Iguaçu.

Pleiade, 16(34): 57-74, Jan.-Mar., 2022

Um total de 110 profissionais médicos que atuam na APS, de todos os distritos sanitários de Foz do Iguaçu, foram convidados a participar da pesquisa. Como critérios de inclusão foram considerados todos os profissionais médicos que atuavam na APS da cidade. Como critérios de exclusão foram considerados: a) médicos que não aceitaram participar do estudo; b) profissionais não médicos que atuavam na APS da cidade; c) formulários cujos campos não tivessem sido preenchidos. A coleta de dados do estudo foi realizada entre os meses de março e agosto de 2020.

Os dados foram coletados por meio do Formulários Google, uma plataforma digital gratuita que permite a criação de testes e pesquisas on-line, bem como o envio dos mesmos a pessoas específicas. Para tanto, foi utilizado um questionário com perguntas fechadas e abertas, já validado por Vieira e Giugliani (2013), mas adaptado à realidade desta pesquisa. O questionário foi dividido em 3 partes, sendo: a primeira parte o TCLE resumido; a segunda perguntas pessoais e formação acadêmica; e a terceira específica sobre Genética Médica Comunitária. Assim sendo, o questionário abordou: Grau de instrução do pesquisado; Nível de conhecimento dos médicos a respeito da genética comunitária. Idade dos médicos; Sexo; Nacionalidade; Tipo de Instituição que obteve o grau de bacharel em Medicina e a década que se formou; Se teve genética na sua graduação e a disciplina era optativa ou obrigatória; Identificação de doenças genéticas em atendimento na APS e qual o encaminhamento dado; A confiança do profissional para dar orientações sobre Genética, entre outras.

O questionário detalhado pode ser acessado clicando-se no seguinte link: <a href="https://docs.google.com/forms/d/1VILb-8igt-GV9EORekiQ9wpAfhr6Sv8SuPX9qX-Y-lQ/edit">https://docs.google.com/forms/d/1VILb-8igt-GV9EORekiQ9wpAfhr6Sv8SuPX9qX-Y-lQ/edit</a>

Ressalta-se que a plataforma do questionário online não permitiu que este fosse respondido duas vezes pela mesma pessoa. Ou seja, após o envio das respostas, estas poderiam ser editadas, contudo, não era possível que o sujeito enviasse as respostas em duplicata.

Para a geração de dados, a pesquisa foi anônima e voluntária, com prévio consentimento da Secretaria Municipal de Saúde. Cada participante teve a possibilidade de desistir quando considerasse oportuno. Destaca-se o caráter anônimo do estudo e sigilo assim como que a participação não teria nenhum custo, nem receberia qualquer vantagem financeira. Os dados obtidos foram utilizados exclusivamente para fins científicos, assegurando sua confidencialidade e o anonimato dos sujeitos participantes da pesquisa, segundo as normas da Resolução 466/2012 CNS/MS e suas complementares, mediante prévia autorização pelo Comitê de Ética em Pesquisa.

A análise de dados estatísticos das variáveis do estudo foi feita em três etapas:

- 1. Ordenação dos dados obtidos;
- 2. Classificação de dados;
- 3. Análise feita no programa formulários do Google.

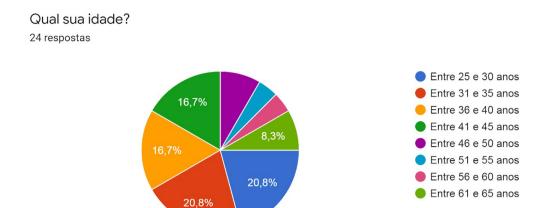
## **RESULTADOS**

Dos médicos atuantes na APS de Foz do Iguaçu, apenas 24 aceitaram participar da pesquisa, respondendo ao questionário. Esse número corresponde a 21,82% dos médicos que atuam na APS em Foz do Iguaçu.

Com relação à idade dos profissionais que responderam a pesquisa, 58,7% dos têm menos de 40 anos de idade e a idade destes médicos varia entre 25 e 65 anos (Gráfico 1).

Pleiade, 16(34): 57-74, Jan.-Mar., 2022

Gráfico 1. Idades dos participantes.

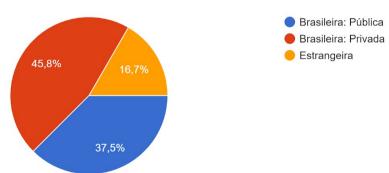


Em relação ao sexo, 54,2% (13) eram homens e 45,8% (11) eram mulheres. Mais de 90% dos médicos são brasileiros e os 8,3% dos estrangeiros correspondem a um médico de nacionalidade paraguaia e outro cubano.

Quando os participantes foram questionados sobre em qual tipo de instituição obtiveram o grau de bacharel em medicina, 11 participantes (45,8%) responderam que cursaram em Instituição Brasileira Privada, 9 participantes (37,5%) cursaram em Instituição Brasileira Pública e 4 participantes (16,7%) cursaram medicina em Instituição Estrangeira (Gráfico 2).

Gráfico 2. Tipo de Instituição a qual obteve o grau de bacharel em Medicina.





Em relação ao tempo de formado foi constatado que 15 participantes (62,5%) se formaram na última década. Cinco participantes se formaram entre 2001 e 2010, correspondendo a 20,8%. Dois se formaram entre 1991 e 2000, sendo 8,3% e outros 2 se formaram entre 1981 e 1990, também correspondendo a 8,3% dos participantes (Gráfico 3). Quatro participantes (16,7%) responderam que não tiveram a disciplina Genética na graduação e 20

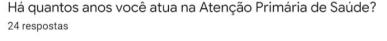
participantes (83,3%) responderam que tiveram, sendo que 19 participantes indicaram que era uma disciplina obrigatória.

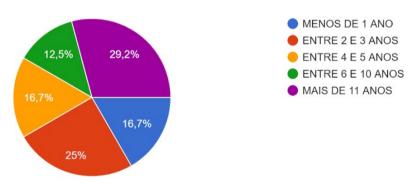
Gráfico 3. Década de conclusão da graduação.



Com relação ao tempo de atuação dos profissionais na APS, as respostas foram bem variadas: 4 participantes tinham menos de um ano, 6 tinham entre 2 e 3 anos, 4 participantes tinham entre 4 e 5 anos, 3 tinham entre 6 e 10 anos e 7 participantes tinham mais que 11 anos de atuação na APS (Gráfico 4). Mais de 58% dos que responderam a pesquisa tem mais de 4 anos de experiência em atendimentos na Atenção Primária.

Gráfico 4. Há quantos anos você atua na Atenção Primária?





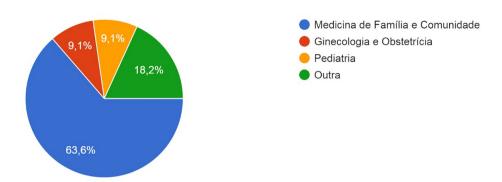
Com relação à residência médica, 15 médicos (62,5%) atuantes na APS não fizeram. Dos 37,5% dos profissionais que têm título residência, sete participantes tinham residência em Medicina da Família e Comunidade (63,6%), 1 em Ginecologia e Obstetrícia (9,1%), 1 em Pediatria (9,1%). Ainda, um descreveu que também tem residência em Hematologia e outro respondeu que não tinha residência, mas tinha a titulação, em Homeopatia. Além

Pleiade, 16(34): 57-74, Jan.-Mar., 2022

de serem contabilizados nos dados de Medicina da Família e Comunidade, esses 2 também foram contabilizados em outros, correspondendo a 18,2% dos participantes que responderam ter residência médica.

Gráfico 5. Residência Médica dos participantes.

Se você respondeu sim à pergunta anterior, qual das abaixo?



Dos participantes da pesquisa, 17 responderam que não buscaram atualização em genética médica após a formação acadêmica, correspondendo a 70,8% dos pesquisados. Sete participantes responderam que sim e somam 29,2%. Para os que responderam sim foi perguntado se haviam conseguido realizar a atualização, porém além dos 7 que haviam sinalizado a busca por atualizações, mais 5 responderam e indicaram os mais variados motivos como impedimentos: "Não vi disponibilidade de cursos ou congressos sobre esse tema"; "Tempo disponível curto"; "Sem motivação"

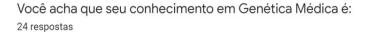
"Não tive interesse"; "Me cadastrei no curso de genética pediátrica, mas infelizmente devido a pandemia não tive ainda tempo de realização"; "Fiz estudos pessoais, não dirigidos, pois não encontrei cursos que fossem direcionados ao atendimento na APS"; "Falta de tempo"; "Por falta de priorização"; "Indisponibilidade destes cursos no meio em que eu trabalhei"; "Sem interesse"; "Falta de cursos"; "Poucas opções no mercado"; "Porque não busquei"; "Por não procurar"; "Prioridade em Médico sem Fronteira"; "Ainda não tive acesso a cursos após a formação, considerando o curto tempo de conclusão. Mas pretendo realizar cursos de atualização em genética"; "Nos anos de trabalho não precisei porque em casos específicos tinha apoio da especialidade de Genética médica e falta de cursos dirigidos a Médicos de Família"; "Ainda não busquei o curso".

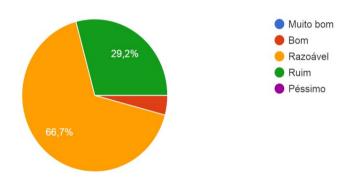
Quando questionamos aos participantes se eles já haviam se deparado com casos de Doenças Genéticas na Atenção Primária à Saúde, 4 participantes (16,7%) responderam que nunca se deparam com tal situação e 20 participantes responderam que sim, esse número corresponde a 83,3%. Dentre estes, 19 indicaram as condutas que foram tomadas: "Neurologia"; "Especialidade"; "Encaminhei para pediatria"; "Referência à especialista"; "Encaminhado ao especialista"; "Avaliação com especialidade focal e equipe multiprofissional"; "A neurologia e à reumatologia"; "Acompanhei junto com especialistas e alguns casos encaminhei para Tratamento Fora do Domicílio (TFD)"; "Tratamento especializado"; "Alguns seguem em acompanhamento comigo, outros precisei encaminhar ao especialista"; "A especialidade envolvida"; "Encaminho para a especialidade de Genética médica"; "Encaminhei para especialidade médica que achei que seria mais afim, fora genética"; "Geneticista"; "Ao especialista na área"; "Acompanhamento, encaminhamentos pertinentes"; "Não tem ambulatório para esses pacientes especificamente"; "Contrarreferência"; "Algumas eu mesma mantive condutas, outras encaminhei".

Pleiade, 16(34): 57-74, Jan.-Mar., 2022

Com relação a sua autoavaliação a respeito dos seus conhecimentos em Genética Médica, 16 participantes responderam que possuíam conhecimento razoável (66,7%), 7 participantes responderam que seu conhecimento era ruim (29,2%) e 1 participante respondeu que seu conhecimento era bom (4,2%) (Gráfico 6).

Gráfico 6. Conhecimento em Genética Médica dos participantes da pesquisa

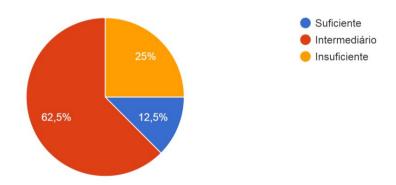




Com relação a autopercepção sobre os seus conhecimento em Genética Médica para atuar na APS, 15 participantes responderam que possuíam conhecimento intermediário (62,5%); 6 participantes possuíam conhecimento insuficiente (25%) e 3 possuíam conhecimento suficiente (12,5%) (Gráfico 7).

Gráfico 7. Conhecimento em Genética Médica para atuar na APS

Para sua atuação na Atenção Primária, você avalia que seu conhecimento em Genética Médica é: 24 respostas



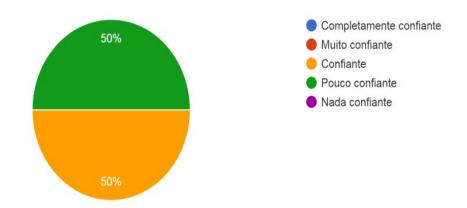
Com relação ao quanto se sentem confiantes para dar orientações sobre genética para os pacientes/famílias que acompanham, doze participantes responderam que se sentem confiantes (50%) e os outros 12 se sentem pouco confiantes em orientar a comunidade (50%) (Gráfico 8).

Pleiade, 16(34): 57-74, Jan.-Mar., 2022

# Gráfico 8. O quão confiante você se sente para orientar sobre Genética aos pacientes/famílias que você acompanha?

O quão confiante você se sente para dar orientações sobre Genética para os pacientes/famílias que você acompanha?

24 respostas



Sobre a inclusão de tópicos variados em um programa de atualização em Genética Médica para médicos da Atenção Primária à Saúde, os temas foram ranqueados e estão indicados no gráfico 9.

Agentes Teratogênicos Infertilidade -22 (91 7%) Abortos de Repetição -22 (91,7%) Síndromes Genéticas Prevenção de Malformações Congênitas -18 (75%) -18 (75%) Triagem Neonatal Diagnósticos no Pré-Natal -18 (75%) Distúrbios do Desenvolvimento Sexual e Amenorreia Primária -17 (70.8%) Aconselhamento Genético 16 (66,7%) Risco de Recorrência de Doenças Genéticas e Malformações Congênitas 16 (66.7%) Genética e Doenças Comuns do Adulto (Diabetes, Hipertensão, etc) 16 (66,7%) Cromossomopatias -16 (66 7%) Erros Inatos do Metabolismo -16 (66,7%) Avaliação Genética de Famílias e Construção de Heredogramas -16 (66.7%) Ética e Genética -15 (62,5%) Câncer Familiar e Hereditário -15 (62.5%) Genética em Saúde Mental -14 (58.3%) Tratamento de Doenças Genéticas -13 (54,2%) Genética da Deficiência Intelectual 13 (54,2%) Doencas Neurodegenerativas -13 (54,2%) Genética de Populações -13 (54.2%) Padrões de Herança Mendeliana e Não Mendeliana -13 (54.2%) Farmacogenômica -12 (50%) Diagnóstico Bioquímico e Molecular das Doenças Genéticas -12 (50%) Epigenética e Epigenômica

Gráfico 9. Temas de interesse em atualização em Genética Médica.

Ainda, dois participantes sugeriram a inclusão de outros tópicos, sendo eles: Transtornos genéticos mais comuns na APS; Protocolo clínico e diretrizes terapêuticas (PCDT) das doenças genéticas na APS; Protocolo de encaminhamento da APS para o especialista em Genética Médica; Fluxos municipais (especialistas) e estaduais (TFD) de encaminhamento de doenças genéticas; Integração do Genograma Familiar aplicado na APS e Heredograma; Como o NASF pode apoiar a equipe de Saúde da Família (eSF) no acompanhamento de pacientes por-

MARTINS, E.A.S.; SANTOS, L.M.; GROSS, M.C. Educação Permanente: Conhecimento do Profissional Médico que Atua na Atenção Primária à Saúde sobre Genética Médica Comunitária.

Pleiade, *16*(34): 57-74, Jan.-Mar., 2022 DOI: 10.32915/pleiade.v16i34.714 tadores de síndromes genéticas; Situações que precisem envolver o Conselho Tutelar, CRAS, Notificação de violência e abuso e demais instituições de proteção à vida e direitos do cidadão no cuidado do cidadão portador de síndromes genéticas; Direitos do cidadão portador de síndromes genéticas e de sua família; Atribuições dos componentes da equipe de Saúde da Família (eSF) e equipe de Atenção Primária (eAP) baseado nos atributos da APS no cuidado dos portadores de Síndromes Genéticas.

## **DISCUSSÃO**

Diversas pesquisas têm apontado a baixa participação de médicos em entrevistas. Uma destas pesquisas visava entender qual era a participação dos médicos que atendem idosos em São Paulo (em serviços púbicos, convênios médicos ou mediante pagamento direto) no incentivo à vacinação da influenza, porém somente 50% dos médicos contatados aceitou responder ao questionário e dos 50% que não respondeu, 35% alegou que a vacina não era um problema que lhes cabia (SESA-SP, 2004). Considerando que a vacinação é algo corriqueiro, amplamente divulgado e mesmo assim uma ampla parcela dos médicos acredita que não faz parte de seu papel como médico se preocupar com este tema, acreditamos que a temática genética tenha causado maior estranheza aos participantes, fazendo com que quase 80% não participasse desta pesquisa. Além disso, os médicos podem não ter se sentido à vontade em responder para não demonstrar despreparo, talvez estives-sem sobrecarregados, inclusive em função da pandemia por SARs-COV 2, ou mesmo, apesar de ser atribuição dos médicos da APS, estes desconhecem tal atribuição, o que é preocupante, pois para alcançar êxito e efetividade em todas as ações de saúde pública se faz necessário um comprometimento de todos os seus agentes, principalmente daqueles que fazem parte da linha de frente e no atendimento direto e individual com os pacientes.

Atenção primária de um município remete à Política Nacional de Atenção Básica (PNAB), que reafirma a Estratégia Saúde da Família (ESF) como um modelo estratégico para a expansão e consolidação da atenção básica, com forte capacidade de reorientação das práticas de saúde e com impactos relevantes nos indicadores de qualidade de vida, na integralidade das ações e na resolubilidade dos casos, o que exige profissionais habilitados e capacitados para atuação específica na área de Saúde da Família (FERTONANI *et al.*, 2015; OLIVEIRA *et al.*, 2016). Esta atuação implica na necessidade de que médicos de várias áreas componham o quadro profissional, além de outros profissionais da saúde. Dentre os médicos que participaram da presente pesquisa, apenas 37,5% tinha título em residência médica, sendo a maioria em Medicina da Família e Comunidade (63,6% dos que tinham título em residência médica).

No Brasil, é comum haver uma confusão entre médico de família e clínico geral, mas tratam-se de funções diferentes, embora complementares. Enquanto o segundo trata especificamente da doença, o primeiro tem o foco na pessoa, o que significa que o paciente é acompanhado durante todas as fases da vida, do nascer ao morrer (BRASIL, 2020). Neste quesito, considerando apenas as respostas dos médicos que aceitaram participar desta pesquisa, a APS de Foz do Iguaçu, PR, vem se preparando para um atendimento longitudinal, com a presença de médicos da família e comunidade, sendo que 62,5% dos médicos se formaram depois de 2010 e mais da metade dos que participaram da pesquisa tem menos de 40 anos.

No Brasil, nas últimas décadas, novos modelos de ensino têm sido adotados para a formação de profissionais médicos, estando estes envolvidos com os conceitos contemporâneos de saúde e doença, voltados ao atendimento das demandas sociais, suscitadas nacional e internacionalmente. Porém, não existe um único padrão adotado no país, existindo uma ampla variação entre as instituições de ensino, sejam elas públicas ou

Pleiade, 16(34): 57-74, Jan.-Mar., 2022

privadas. Em algumas escolas a metodologia tradicional é aplicada, enquanto em outras o aluno o produtor de seu próprio conhecimento e questionador do porquê deste conhecimento, sendo esta uma característica das metodologias ativas, a qual parece suprir os anseios acadêmicos atuais. Porém, as mudanças nas arquiteturas curriculares adotadas nos últimos anos parecem não bastar, como agentes isolados, na alteração do perfil dos profissionais (MACHADO *et al.*, 2018). Assim, os diferentes perfis de profissionais observados em Foz do Iguaçu podem estar relacionados também a quando e onde os mesmos foram formados.

Além disso, é necessário destacar que parte dos médicos que atuam na APS em Foz do Iguaçu são provenientes de instituições de ensino de fora do Brasil, por meio Programa Mais Médicos (PMM). A meta do Governo Federal, por meio da implantação do PMM, lei 12.871/13, além de diminuir a carência de médicos nas regiões prioritárias para o SUS, era de alcançar o número de 11.400 novas vagas de graduação em medicina até 2017.

No lançamento do programa para o profissional participar da seleção deveria apresentar diploma expedido por instituição de educação superior estrangeira; habilitação para o exercício da Medicina no país de sua formação; e possuir conhecimento em língua portuguesa, regras de organização do SUS e protocolos e diretrizes clínicas no âmbito da Atenção Básica. Não era preciso passar pela validação do diploma para conseguir registro no CRM, pois foi criado o Registro do Ministério da Saúde (RMS), válido por 3 anos para os participantes do PMM, não detentores do registro no CRM (LEI Nº 12.871, 2013). Em 2019, os critérios foram modificados, pois está descrito que são requisitos para inscrição no processo seletivo PMM o profissional tenha registro em Conselho Regional de Medicina. Assim sendo, profissionais formados no exterior precisam revalidar o diploma para participar do programa (LEI Nº 13.958, 2019). A intenção do PMM foi muito louvável, contudo, em seu lançamento a política não foi bem elaborada, sendo criticada por instituições como CFM, na matéria intitulada: "Programa Mais Médicos": a farsa" publicada em (23/07/2013). A Sociedade Brasileira de Medicina Tropical (SBMT) considera um equívoco que os médicos estrangeiros sejam liberados do processo de revalidação do diploma e argumentam que tal medida facilita a contratação de profissionais de qualidade questionável (SBMT, 2015).

Ademais muitos médicos não conseguem transpor a barreira idiomática, bem como desconhecem o funcionamento do SUS, protocolos e diretrizes clínicas da APS.

Além disso, para alcançar a meta de abertura de novas vagas de graduação em medicina descritas no PMM, citadas anteriormente, houve a abertura indiscriminada de escolas médicas, principalmente as escolas privadas. Entretanto, este crescimento seria apenas quantitativo, sem haver uma maior preocupação com o aspecto qualitativo, que é essencial uma formação de profissionais capacitados para atender uma população, com amplo respaldo teórico-prático (LOPES, 2018).

Santos-Júnior e colaboradores (2021), descrevendo dados do MEC, relatam que desde o lançamento do PMM, até novembro de 2018, foram autorizados 13.624 novas vagas em cursos de Medicina no Brasil. Lopes (2018), destaca que até 2015 o Brasil possuía 257 instituições de ensino superior (IES) oferecendo graduação em medicina e eram responsáveis pela formação de 23 mil novos médicos ao ano. Este número deveria crescer ainda mais, já que a previsão era de ter 293 escolas ao final de 2016. À época, ainda, tinha edital aberto com chamamento para 22 municípios, assim, podemos chegar uma 315 escolas de medicina no país. Em estudo publicado no mês de abril desde ano, foi descrito que em 2000, o Brasil possuía 107 IES ofertando cursos de graduação em Medicina, das quais 54 (50,5%) eram públicas e 53 (49,5%) privadas. Em 2010 eram 278 (100%), sendo 74 (41,5%) públicas e 104 (58,5%) privadas. Já 2019 esse número somava 337 (100%) entidades em atividade, e aproximadamente dois terços (65%) dos cursos eram ofertados por IES pri-

Pleiade, 16(34): 57-74, Jan.-Mar., 2022

vadas. Assim, nos últimos 20 anos o número de escolas médicas no Brasil apresentou um crescimento de 214,9% (SANTOS-JÚNIOR *et al.*, 2021). Talvez a explicação para maioria dos médicos de Foz do Iguaçu terem vindo de instituição de ensino privada, seja um reflexo deste o aumento das escolas privadas no Brasil.

O elevado custo das mensalidades dos cursos de graduação na área de saúde, especialmente dos cursos de bacharelado em Medicina, torna esse segmento um mercado atrativo e de alta rentabilidade para as instituições privadas ofertantes. Tal aspecto explica o crescimento desse setor na oferta dos cursos de formação de médicos e a maior presença dessas IES na série temporal analisada (SCHEFFER E DAL POZ, 2015; SANTOS-JÚNIOR *et al.*, 2021).

Apesar deste aumento significativo na oferta de vagas, a qualidade do ensino não melhorou. Na avaliação do desempenho dos concluintes dos cursos de graduação em Medicina quanto aos conteúdos programáticos apropriados no decorrer da graduação, aferida pelo Exame Nacional de Desempenho dos Estudantes (ENADE) em 2016, observou-se que, do total de 175 instituições que possuíam estudantes habilitados para realização do exame, apenas três escolas médicas apresentaram desempenho máximo no exame (SANTOS-JÚNIOR *et al.*, 2021).

Parte destes médicos recém-egressos escolhe a APS como local de atuação, sendo notável a presença de médicos mais novos neste segmento em distintas regiões do país, tal como evidenciado em Foz do Iguaçu. De acordo com Damno *et al.* (2013), num estudo realizado com 63 médicos que atuavam em Unidades de Saúde da Família da cidade de Campo Grande – MS, 55% dos profissionais que responderam e participaram da pesquisa tinham menos de 39 anos de idade. Outro estudo feito no município de Governador Valadares (MG), em relação a idade dos entrevistados, observou-se que, do total dos 36 entrevistados, 22 (61,11%) apresentaram idades entre 24 e 35 anos (BARBOSA *et al.*, 2020).

Além da presença de médicos jovens atuando na APS de Foz do Iguaçu, é interessante notar que a maioria teve em sua grade curricular temas relacionados à genética, sendo isso indispensável para prover o cuidado adequado ou realizar o encaminhamento para o especialista de forma correta quando for necessário (VIEI-RA, 2012; VIEIRA E GIUGLIANI, 2013). Porém, o presente estudo demonstra que os médicos que atualmente atuam na APS possuem insegurança, incertezas e dúvidas com relação aos encaminhamentos, sendo também evidente que nem sempre os profissionais conseguem reconhecer a influência da genética nas patologias, pois quatro profissionais relataram nunca ter se deparado com doenças genéticas na APS.

Essa problemática pode ser sanada com estratégias de formação continuada, uma vez que os profissionais que são devidamente treinados em genética médica promoverão o melhor cuidado de saúde aos seus pacientes, melhorando assim a qualidade e a seletividade dos encaminhamentos para os serviços especializados em genética (SANTOS E FIGUEIRÊDO-JR, 2021). Esta formação continuada e sistemática deve ser feita englobando desde os conceitos mais básicos da genética de forma aplicada, até os fluxos, protocolos e recomendações de cuidado, pois para o correto encaminhamento, é fundamental que os profissionais que atuam na APS possuam conhecimento qualificado em relação ao atendimento de pessoas com doenças raras e seus familiares (DA SILVA, 2017), bem como em relação ao aconselhamento genético (SANTOS E FIGUEI-RÊDO-JR, 2021).

# **CONSIDERAÇÕES FINAIS**

O desenvolvimento do presente estudo possibilitou uma análise do perfil de conhecimento sobre Genética Médica dos profissionais médicos da cidade de Foz do Iguaçu, PR e mostrou insegurança sobre a temática

Pleiade, 16(34): 57-74, Jan.-Mar., 2022

abordada. Porém, percebe-se que houve uma baixa adesão à pesquisa por parte dos profissionais, não ficando claro o motivo disso ter ocorrido.

De modo geral, profissionais médicos que atuam na APS demonstraram habilidade para reconhecer situações nas quais é necessário encaminhar o paciente para o especialista em Genética, mas têm dificuldades para coletar e valorizar adequadamente as informações da história familiar e para identificar padrões de herança genética. Os resultados deste estudo apontam a necessidade da ampliação das ações de educação permanente para profissionais da atenção primária em saúde na área da Genética, no município de Foz do Iguaçu, efetivando seu papel como porta de entrada do SUS.

A capacitação e treinamento continuado dos profissionais de saúde da atenção básica e especializada para o diagnóstico e tratamento das doenças genéticas são ações fundamentais que estão previstas na política e devem ser de fato implementadas, seja com a interação dos profissionais da APS com geneticistas por meio de tele consultorias ou com disponibilização de videoaulas sobre a temática e a divulgação de textos técnicos para os profissionais e em linguagem acessível para a população, sempre com a contribuição dos especialistas.

### REFERÊNCIAS

BARBOSA, S. P. et al. Aspectos que Compõem o Perfil dos Profissionais Médicos da Estratégia Saúde da Família: o Caso de um Município Polo de Minas Gerais. **Revista Brasileira de Educação Médica** [online]. 2019, v. 43, n. 1 suppl 1. Acesso em: 31 Maio 2021. Disponível em: <a href="https://doi.org/10.1590/1981-5271v43suplemento1-20180177">https://doi.org/10.1590/1981-5271v43suplemento1-20180177</a>>. Epub 13 Jan 2020. ISSN 1981-5271. Disponível em: <a href="https://doi.org/10.1590/1981-5271v43suplemento1-20180177">https://doi.org/10.1590/1981-5271v43suplemento1-20180177</a>>.

BERNARDINO, F.B.S et al. TENDÊNCIA DA MORTALIDADE NEONATAL NO BRASIL DE 2007 A 2017. **Ciências Saúde Coletiva** [periódico na internet] (2021/Fev). Está disponível em: <a href="http://www.cienciaesaudecoletiva.com.br/artigos/tendencia-da-mortalidade-neonatal-no-brasil-de-2007-a-2017/17935?id=17935">http://www.cienciaesaudecoletiva.com.br/artigos/tendencia-da-mortalidade-neonatal-no-brasil-de-2007-a-2017/17935?id=17935</a>. Acesso em 18/05/2021.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Manual de instruções para o preenchimento da declaração de nascido vivo.** 3. ed. Fundação Nacional de Saúde - Brasília, 2001. Disponível em: <a href="http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/funasa/declaração">http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/funasa/declaração nasc vivo.pdf</a>. Acesso em 21/06/2019.

BRASIL. Secretaria da Vigilância em Saúde. **Anomalias congênitas no Brasil, 2010 a 2019: análise de um grupo prioritário para a vigilância ao nascimento.** Boletim epidemiológico 6, volume 52, Fevereiro de 2021. Disponível em: <a href="https://www.gov.br/saude/ptbr/media/pdf/2021/marco/3/boletim epidemiologico svs 6 anomalias.pdf">https://www.gov.br/saude/ptbr/media/pdf/2021/marco/3/boletim epidemiologico svs 6 anomalias.pdf</a>. Acesso em: 18 de maio de 2021.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Assistência à Saúde. Coordenação-Geral de Atenção Especializada. **Manual de Normas Técnicas e Rotinas Operacionais do Programa Nacional de Triagem Neonatal.** Brasília, 2002. Disponível em: <a href="http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/triagem\_neonatal.pdf">http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/triagem\_neonatal.pdf</a>>. Acesso em 21/06/2019.

BRASIL. Ministério da Saúde. Política nacional de atenção básica, **Portaria nº 648/GM de 28 de março de 2006.** Disponível em: <a href="http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/politica nacional atencao basica 2006.pdf">http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/politica nacional atencao basica 2006.pdf</a>>. Acesso em 17/06/2019.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Política nacional de atenção integral em genética clínica, Portaria nº 81/GM, de 20 de janeiro de 2009.** Disponível em: <a href="http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2009/prt0081\_20\_01\_2009.html">http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2009/prt0081\_20\_01\_2009.html</a>>. Acesso em 18/06/2019.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Vigilância em Saúde. Departamento de Análise de Situação de Saúde. **Manual de Instruções para o preenchimento da Declaração de Nascido Vivo. Brasília, 2010.** Disponível em: <a href="http://lproweb.procempa.com.br/pmpa/prefpoa/cgvs/usu">http://lproweb.procempa.com.br/pmpa/prefpoa/cgvs/usu</a> doc/ev sinasc 2010 manualdn.pdf</a>>. Acesso em 21/06/2019.

BRASIL. **LEI N° 12.871, DE 22 DE OUTUBRO DE 2013. Institui o Programa Mais Médicos, altera as Leis n° 8.745, de 9 de dezembro de 1993, e n° 6.932, de 7 de julho de 1981, e dá outras providências**. Disponível em: <a href="http://www.planalto.gov.br/ccivil">http://www.planalto.gov.br/ccivil</a> 03/ ato2011-2014/2013/lei/l12871.htm>. Acesso em: 21/05/2021.

Pleiade, 16(34): 57-74, Jan.-Mar., 2022

- BRASIL. Ministério da Educação. **RESOLUÇÃO Nº 3, DE 20 DE JUNHO DE 2014 Institui Diretrizes Curriculares Nacionais do Curso de Graduação em Medicina e dá outras providências.** Disponível em: <a href="http://portal.mec.-gov.br/index.php?option=com\_docman&view=download&alias=15874-rces003-14&category\_slug=junho-2014-pdf&Itemid=30192">http://portal.mec.-gov.br/index.php?option=com\_docman&view=download&alias=15874-rces003-14&category\_slug=junho-2014-pdf&Itemid=30192</a>. Acesso em 22/06/2019.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. **Triagem neonatal biológica: manual técnico.** Brasília, 2016. Disponível em: <a href="http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicaco-es/triagem neonatal biologica manual tecnico.pdf">http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicaco-es/triagem neonatal biologica manual tecnico.pdf</a>>. Acesso em 21/06/2019.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Vigilância em Saúde. Departamento de Vigilância de Doenças e Agravos Não Transmissíveis e Promoção da Saúde. **Resumo executivo Saúde Brasil 2015/2016: uma análise da situação de saúde e da epidemia pelo vírus Zika e por outras doenças transmitidas pelo Aedes aegypti** [recurso eletrônico] Brasília, 2017. Disponível em: <a href="http://portalarquivos.saude.gov.br/images/pdf/2017/julho/17/2017-0146-SBREXC-online-final.pdf">http://portalarquivos.saude.gov.br/images/pdf/2017/julho/17/2017-0146-SBREXC-online-final.pdf</a>. Acesso em 18/06/2019.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. **Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde** – SUS/Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. – Brasília: Ministério da Saúde, 2014. 41p. Disponível em: <a href="http://portalarquivos2.saude.gov.br/images/pdf/2014/junho/04/DIRETRIZES-DOENCAS-RARAS.pdf">http://portalarquivos2.saude.gov.br/images/pdf/2014/junho/04/DIRETRIZES-DOENCAS-RARAS.pdf</a>. Acesso em 19/06/2019.
- BRASIL. Governo do Brasil. **O SUS oferece tratamento para doenças raras; saiba como procurar ajuda**. Publicado em 28/02/2019. Disponível em: <a href="https://www.gov.br/pt-br/noticias/saude-e-vigilancia-sanitaria/2019/02/sus-oferece-tratamento-para-doencas-raras-saiba-como-procurar-ajuda">https://www.gov.br/pt-br/noticias/saude-e-vigilancia-sanitaria/2019/02/sus-oferece-tratamento-para-doencas-raras-saiba-como-procurar-ajuda</a>>. Acesso em 25/06/2019.
- BRASIL. Câmara de Educação Superior (BR). **Portaria nº 3, de 20 de junho de 2014. Institui as Diretrizes Curriculares Nacionais do Curso de Graduação em Medicina e dá outras providências. Diário Oficial da União.** 23 Jun 2014. [citado 30 Jun 2017]. Disponível em: <a href="http://pesquisa.in.gov.br/imprensa/jsp/visualiza/index">http://pesquisa.in.gov.br/imprensa/jsp/visualiza/index</a>>. Acesso em 20/06/2019.
- BRASIL. **LEI N° 13.958, DE 18 DE DEZEMBRO DE 2019,** Institui o Programa Médicos pelo Brasil, no âmbito da atenção primária à saúde no Sistema Único de Saúde (SUS), e autoriza o Poder Executivo federal a instituir serviço social autônomo denominado Agência para o Desenvolvimento da Atenção Primária à Saúde (Adaps). Disponível em: <a href="http://www.planalto.gov.br/ccivil-03/">http://www.planalto.gov.br/ccivil-03/</a> Ato2019-2022/2019/Lei/L13958.htm#art3>. Acesso: 30/05/2021.
- BRASIL. Ministério da Saúde. **Médico de Família e Comunidade: a importância do cuidado integral e eficiente. Brasília 2020.** Disponível em: <a href="https://aps.saude.gov.br/noticia/10538">https://aps.saude.gov.br/noticia/10538</a>. Acesso: 18/05/2021.
- BRUNONI, D. Aconselhamento Genético. **Ciências Saúde Coletiva**. São Paulo, 2002. On-line version ISSN 1678-4561. Disponível em: <a href="http://www.scielo.br/pdf/csc/v7n1/a09v07n1.pdf">http://www.scielo.br/pdf/csc/v7n1/a09v07n1.pdf</a>. Acesso em 18/06/2019.
- CFM. Conselho Federal de Medicina. CÂMARA TÉCNICA DE DOENÇAS RARAS. ATIVIDADE: **VÍDEOAU-LAS PARA EDUCAÇÃO CONTINUADA EM GENÉTICA MÉDICA MODULO 1: GENÉTICA MÉDICA NA ATENÇÃO BÁSICA** CONTEXTO DOENÇAS RARAS, 2017. Disponível em: <a href="https://sistemas.cfm.org.br/geneticamedica/uploads/CFM">https://sistemas.cfm.org.br/geneticamedica/uploads/CFM</a> Roteiros%20Aulas.pdf</a>> Acesso: 30/05/2019.
- CORREIA, S.P. et al. Conhecimento e atitudes sobre genética entre médicos residentes. **Revista Brasileira de Educação Médica.** 35 (2):193-200; 2011. Disponível em: <a href="https://www.scielo.br/j/rbem/a/htDxxYcrDzxXb46P6b9pn5j/abstract/?lang=pt#ModalArticles">https://www.scielo.br/j/rbem/a/htDxxYcrDzxXb46P6b9pn5j/abstract/?lang=pt#ModalArticles</a>. Acesso em: 05/02/2021.
- DAMNO, S.H. et al. **Perfil profissional dos médicos atuantes na estratégia Saúde da Família no Município de Campo Grande MS**. Encontro: Revpsicol 2013;16(25)125-37.
- DA SILVA, L.P. **Integração da genética médica com a atenção primária à saúde: uma estratégia de suporte remoto** / Larissa Pozzebon da Silva. Porto Alegre, 2017. Disponível em: <a href="https://www.lume.ufrgs.br/bitstream/handle/10183/193700/001062846.pdf?sequence=1">https://www.lume.ufrgs.br/bitstream/handle/10183/193700/001062846.pdf?sequence=1</a>. Acesso em: 15/05/2021.
- DIAZ, Z.M.G. Genética Comunitária: aplicação de estratégias educativas de prevenção na APS em Cariacica, Espírito Santo. UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO
- UNIVERSIDADE ABERTA DO SUS, Especialização em Saúde da Família. Rio de Janeiro, 2015. Disponível em: <a href="https://ares.unasus.gov.br/acervo/bitstream/handle/ARES/8790/Zoraida%20Mercedes%20Granda%20Diaz.pdf?sequence=1&isAllowed=y">https://ares.unasus.gov.br/acervo/bitstream/handle/ARES/8790/Zoraida%20Mercedes%20Granda%20Diaz.pdf?sequence=1&isAllowed=y">https://ares.unasus.gov.br/acervo/bitstream/handle/ARES/8790/Zoraida%20Mercedes%20Granda%20Diaz.pdf?sequence=1&isAllowed=y">https://ares.unasus.gov.br/acervo/bitstream/handle/ARES/8790/Zoraida%20Mercedes%20Granda%20Diaz.pdf?sequence=1&isAllowed=y">https://ares.unasus.gov.br/acervo/bitstream/handle/ARES/8790/Zoraida%20Mercedes%20Granda%20Diaz.pdf?sequence=1&isAllowed=y">https://ares.unasus.gov.br/acervo/bitstream/handle/ARES/8790/Zoraida%20Mercedes%20Granda%20Diaz.pdf?sequence=1&isAllowed=y">https://ares.unasus.gov.br/acervo/bitstream/handle/ARES/8790/Zoraida%20Mercedes%20Granda%20Diaz.pdf?sequence=1&isAllowed=y">https://ares.unasus.gov.br/acervo/bitstream/handle/ARES/8790/Zoraida%20Mercedes%20Granda%20Diaz.pdf?sequence=1&isAllowed=y">https://ares.unasus.gov.br/acervo/bitstream/handle/ARES/8790/Zoraida%20Mercedes%20Granda%20Diaz.pdf?sequence=1&isAllowed=y">https://ares.unasus.gov.br/acervo/bitstream/handle/ARES/8790/Zoraida%20Mercedes%20Granda%20Diaz.pdf?sequence=1&isAllowed=y">https://ares.unasus.gov.br/acervo/bitstream/handle/ARES/8790/Zoraida%20Mercedes%20Granda%20Mercedes%20Granda%20Mercedes%20Granda%20Mercedes%20Granda%20Mercedes%20Granda%20Mercedes%20Granda%20Mercedes%20Granda%20Mercedes%20Granda%20Mercedes%20Granda%20Mercedes%20Granda%20Mercedes%20Granda%20Mercedes%20Granda%20Mercedes%20Granda%20Mercedes%20Me

Pleiade, 16(34): 57-74, Jan.-Mar., 2022

- FERTONANI, H.P. et al. Modelo assistencial em saúde: conceitos e desafios para a atenção básica brasileira. **Ciência & Saúde Coletiva** [online]. 2015, v. 20, n. 6, pp. 1869-1878. Disponível em: <a href="https://doi.org/10.1590/1413-81232015206.13272014">https://doi.org/10.1590/1413-81232015206.13272014</a>>. ISSN 1678-4561. Disponível em: <a href="https://doi.org/10.1590/1413-81232015206.13272014">https://doi.org/10.1590/1413-81232015206.13272014</a>>. Acesso: 18/05/2021.
- GIL, A. C. **Como elaborar projetos de pesquisa**/Antônio Carlos Gil. 4. ed. São Paulo : Atlas, 2002, Disponível em: <a href="http://www.uece.br/nucleodelinguasitaperi/dmdocuments/gil como elaborar projeto de pesquisa.pdf">http://www.uece.br/nucleodelinguasitaperi/dmdocuments/gil como elaborar projeto de pesquisa.pdf</a>. Acesso em: 05/07/2019.
- HOROVITZ, D.D.G. et al. **Serviços genéticos e testes no Brasil.** J Community Genet . 2013. Disponível em: <a href="https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3739848/#Fn4">https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3739848/#Fn4</a>>. Acesso em 21/06/2019. Errata. Disponível em: <a href="https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3739854/">https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3739854/</a>>. Acesso em 21/06/2019.
- IGME. **UN Inter-agency Group for Child Mortality Estimation.** 2021. Disponível em: <a href="https://childmortality.org/data/Brazil">https://childmortality.org/data/Brazil</a>. Acessado em 18 de maio de 2021.
- IRIARLT, J.A.B. et al. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil, **Ciência & Saúde Coletiva**, 24(10):3637-3650, 2019. Disponível em: <a href="https://www.scielosp.org/pdf/csc/2019.v24n10/3637-3650/pt">https://www.scielosp.org/pdf/csc/2019.v24n10/3637-3650/pt</a>. Acesso em: 20/05/2021.
- LOPES, A. C. A explosão numérica das escolas médicas brasileirasThe numerical explosion in Brazilian medical schools. **Educación Médica.** Volume 19, suplemento 1, julho de 2018, páginas 19-24. Disponível em: <a href="https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1575181318300263?via%3Dihub">https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1575181318300263?via%3Dihub</a>. Acesso: 18/05/2021.
- MACHADO, C.D.B. et al. Brazilian Medical Education: a Historical Analysis of Academic and Pedagogical Education. Educação Médica no Brasil: uma Análise Histórica sobre a Formação Acadêmica e Pedagógica. **REVISTA BRASI-LEIRA DE EDUCAÇÃO MÉDICA** 42 (4): 66-73; 2018. Disponível em: <a href="https://www.scielo.br/j/rbem/a/kj4F6KSJnvPfjJjLGhkPKqL/?lang=pt#">https://www.scielo.br/j/rbem/a/kj4F6KSJnvPfjJjLGhkPKqL/?lang=pt#</a> >. Acesso em: 25/05/2021.
- MELO, D.G. et al. **Qualificação e provimento de médicos no contexto da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde (SUS).** Interface Comunicação, Saúde, Educação [online]. 2017, v. 21, n. Suppl 1, pp. 1205-1216. Disponível em: <a href="https://doi.org/10.1590/1807-57622016.0211">https://doi.org/10.1590/1807-57622016.0211</a>. Acesso: 30/05/2021.
- NCHPEG, National Coalition for Health Professional Education in Genetics. **Core competencies in genetics for health professionals** [Internet]. 2007. [citado 30 Jun 2017]. Disponível em: <<u>www.nchpeg.org/documents/Core\_Comps\_English\_2007.pdf</u>>. Acesso em 20/06/2019.
- OLIVEIRA, M.P.R. et al. Formação e Qualificação de Profissionais de Saúde: Fatores Associados à Qualidade da Atenção Primária. **Revista Brasileira de Educação Médica** [online]. 2016, v. 40, n. 4, pp. 547-559. Disponível em: <a href="https://doi.org/10.1590/1981-52712015v40n4e02492014">https://doi.org/10.1590/1981-52712015v40n4e02492014</a>>. Acesso: 18/05/2021.
- QURESHI, N. et al. **Raising the profile of genetics in primary care**. Nature Reviews Genetics, 2004. Disponível em: <a href="https://www.nature.com/articles/nrg1453">https://www.nature.com/articles/nrg1453</a>>. Acesso em 20/06/2019.
- RAMALHO, A.S.; SILVA, R. B. P. Community Genetics: a new discipline and its application in Brazil. **Cadernos Saúde Pública**. Rio de Janeiro, 2000. Disponível em: <a href="http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci">http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci</a> arttext&pid=S0102-311X2000000100029>. Acesso em 20/06/2019.
- SANTOS, C.S. et al. Identificação de doenças genéticas na Atenção Primária à Saúde experiência de um município de porte médio no Brasil. **Revista Brasileira Medicina Família Comunidade.** Rio de Janeiro, 2020 Jan-Dez; 15(42):2347. Disponível em: <a href="https://www.rbmfc.org.br/rbmfc/article/view/2347">https://www.rbmfc.org.br/rbmfc/article/view/2347</a> . Acesso em: 05/02/2021.
- SANTOS, B.V.; FIGUEIRÊDO-JR, C.A.S. 2021. GENÉTICA COMUNITÁRIA: APLICAÇÃO DE ESTRATÉGIAS PARA A EDUCAÇÃO E CONSCIENTIZAÇÃO DA POPULAÇÃO. **Brazilian Journal of Development**. <a href="https://www.brazilianjournals.com/index.php/BRJD/article/view/21090">https://www.brazilianjournals.com/index.php/BRJD/article/view/21090</a>. Acesso: 18/05/2021.
- SANTOS-JÚNIOR, C. J. et al. Expansão de vagas e qualidade dos cursos de Medicina no Brasil: "Em que pé estamos?". **Revista Brasileira de Educação Médica [online].** 2021, v. 45, n. 02, e058. Disponível em: <a href="https://doi.org/10.1590/1981-5271v45.2-20200523">https://doi.org/10.1590/1981-5271v45.2-20200523</a>. Epub 02 Abr 2021. ISSN 1981-5271. <a href="https://doi.org/10.1590/1981-5271v45.2-20200523">https://doi.org/10.1590/1981-5271v45.2-20200523</a>. Acesso: 24/05/2021.
- SCHEFFER, M.C., DAL POZ, M.R. **The privatization of medical education in Brazil: trends and challenges.** *Hum Resour Health* **13,** 96 (2015). Disponível em: <a href="https://doi.org/10.1186/s12960-015-0095-2">https://doi.org/10.1186/s12960-015-0095-2</a> . Acesso em 18/05/2021.

Pleiade, 16(34): 57-74, Jan.-Mar., 2022

SESA - SP. Secretaria do Estado de Saúde de São Paulo. 2004. Pesquisas indicam pequena participação dos médicos no incentivo à vacina contra influenza. **Revista de Saúde Pública** 38(4): 607-8. Disponível em: <a href="https://www.scielo.br/pdf/rsp/v38n4/21095.pdf">https://www.scielo.br/pdf/rsp/v38n4/21095.pdf</a> . Acesso: 18/05/2021.

SBMT. **Sociedade Brasileira de Medicina Tropical**, Entre elogios e críticas, Mais Médicos muda realidade de comunidades pobres no Brasil, Publicação de 14 de abril de 2015. Disponível em: <a href="https://www.sbmt.org.br/portal/entre-elogios-e-criticas-mais-medicos-muda-realidade-de-comunidades-pobres-no-brasil/">https://www.sbmt.org.br/portal/entre-elogios-e-criticas-mais-medicos-muda-realidade-de-comunidades-pobres-no-brasil/</a>. Acesso em: 30/05/2021.

TEN KATE, L.P. et al. Community Genetics. **Its definition 2010. J Community Genet, 2010.** Disponível em: <a href="https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3063846/">https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3063846/</a>>. Acesso em 20/06/2019.

THEME FILHA, M.M. et al. Prevalência de doenças crônicas não transmissíveis e associação com autoavaliação de saúde: Pesquisa Nacional de Saúde, 2013. **REVISTA BRASILEIRA EPIDEMIOLOGIA**, Rio de Janeiro, 2015. Disponível em: <a href="http://www.scielo.br/pdf/rbepid/v18s2/1980-5497-rbepid-18-s2-00083.pdf">http://www.scielo.br/pdf/rbepid/v18s2/1980-5497-rbepid-18-s2-00083.pdf</a>>. Acesso em 18/06/2019.

VIEIRA, D.K.R. et al. Atenção em genética médica no SUS: a experiência de um município de médio porte. **Physis Revista de Saúde Coletiva**, Rio de Janeiro, 2013. Disponível em: <a href="http://www.scielo.br/pdf/physis/v23n1/14.pdf">http://www.scielo.br/pdf/physis/v23n1/14.pdf</a>>. Acesso em 17/06/2019.

VIEIRA, T.A. Genética Comunitária: **A Inserção da Genética Médica na Atenção Primária à Saúde de Porto Alegre.** Tese de Doutorado. Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Faculdade de Medicina, Programa de Pós-graduação em Medicina: Ciências Médicas, Porto Alegre, 2012. Disponível em: <a href="https://www.lume.ufrgs.br/handle/10183/52944">https://www.lume.ufrgs.br/handle/10183/52944</a>. Acesso em 17/06/2019.

VIEIRA, T.A; GIUGLIANI, R. Manual de genética médica para atenção primária à saúde. Porto Alegre: Artmed, 2013.



Pleiade, 16(34): 57-74, Jan.-Mar., 2022