INSTITUTO LATINO-AMERICANO DE CIÊNCIAS DA VIDA E DA NATUREZA (ILACVN)

MEDICINA

CONHECIMENTO DO PROFISSIONAL MÉDICO QUE ATUA NA APS DE FOZ DO IGUAÇU-PR SOBRE GENÉTICA MÉDICA COMUNITÁRIA

EDILENE ARLT DA SILVA MARTINS

Foz do Iguaçu
2021

INSTITUTO LATINO-AMERICANO DE CIÊNCIAS DA VIDA E DA NATUREZA (ILACVN)

MEDICINA

CONHECIMENTO DO PROFISSIONAL MÉDICO QUE ATUA NA APS DE FOZ DO IGUAÇU-PR SOBRE GENÉTICA MÉDICA COMUNITÁRIA

EDILENE ARLT DA SILVA MARTINS

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado à Universidade Federal da Integração Latino-Americana, Instituto Latino-Americano de Ciências da Vida e da Natureza, como requisito parcial à obtenção do título de Bacharel em Medicina.

Orientadora:
Profª. Dra Maria Claudia Gross

Foz do Iguaçu
2021

EDILENE ARLT DA SILVA MARTINS

CONHECIMENTO DO PROFISSIONAL MÉDICO QUE ATUA NA APS DE FOZ DO IGUAÇU-PR SOBRE GENÉTICA MÉDICA COMUNITÁRIA

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado à Universidade Federal da Integração Latino-Americana, Instituto Latino-Americano de Ciências da Vida e da Natureza, como requisito parcial à obtenção do título de Bacharel em Medicina.

BANCA EXAMINADORA

_____

Profª. Dra Maria Claudia Gross
UNILA

_____

Prof. Dra Maria Leandra Terencio
UNILA

_____

Prof. MSc Alessandra Pawelec da Silva
UNILA

Foz do Iguaçu, 08 de Junho de 2021.

TERMO DE SUBMISSÃO DE TRABALHOS ACADÊMICOS

Nome completo do autor(a): **Edilene Arlt da Silva Martins**

Curso: Medicina

	Tipo de Documento
(X) graduação	(X) trabalho de conclusão de curso

Título do trabalho acadêmico: **Conhecimento do profissional médico que atua na APS de Foz do Iguaçu-PR sobre Genética Médica Comunitária.**

Nome do orientador(a): **Profª. Dra Maria Claudia Gross**

Data da Defesa: 08/06/2021.

Licença não-exclusiva de Distribuição

O referido autor(a):

a) Declara que o documento entregue é seu trabalho original, e que o detém o direito de conceder os direitos contidos nesta licença. Declara também que a entrega do documento não infringe, tanto quanto lhe é possível saber, os direitos de qualquer outra pessoa ou entidade.

b) Se o documento entregue contém material do qual não detém os direitos de autor, declara que obteve autorização do detentor dos direitos de autor para conceder à UNILA – Universidade Federal da Integração Latino-Americana os direitos requeridos por esta licença, e que esse material cujos direitos são de terceiros está claramente identificado e reconhecido no texto ou conteúdo do documento entregue.

Se o documento entregue é baseado em trabalho financiado ou apoiado por outra instituição que não a Universidade Federal da Integração Latino-Americana, declara que cumpriu quaisquer obrigações exigidas pelo respectivo contrato ou acordo.

Na qualidade de titular dos direitos do conteúdo supracitado, o autor autoriza a Biblioteca Latino-Americana – BIUNILA a disponibilizar a obra, gratuitamente e de acordo com a licença pública *Creative Commons* **Licença 3.0 Unported.**

Foz do Iguaçu, 08 de Junho de 2021.

_____

Assinatura da Responsável

DEDICATÓRIA

Dedico em primeiro lugar a Deus, que fez com que meus objetivos fossem alcançados, e por me permitir ultrapassar todos os obstáculos encontrados ao longo de todos os meus anos de estudos. Sem Ele eu não teria chegado até aqui.

Dedico este trabalho ao meu esposo, Luciano Martins dos Santos, por entender minha ausência mesmo na presença. Por estar ao meu lado todos os dias, por enxugar as minhas lágrimas e me animar que tudo dará certo. Por ser depois de Deus, a minha base de sustentação. Sem ele eu também não teria chegado até aqui.

Aos meus filhos, Pablo e Gustavo minha razão de viver. Especialmente ao meu filho Gustavo, pois mesmo em um momento de sua vida onde a presença expressiva de uma mãe era fundamental, entendeu minha ausência mesmo muitas vezes presente em casa. Fez silêncio em demasia para que eu estudasse e descansasse quando o tempo permitia ou o cansaço era tamanho. Sem ele eu também não teria chegado até aqui.

Aos meus pais, Rita e Edilson, minhas irmãs, Adriana, Daiane e Regiane, que oraram e me incentivaram nos momentos difíceis e também compreenderam a minha ausência enquanto eu me dedicava aos estudos.

Aos meus sogros, João Bosco e Francisca, por todas as orações e palavras de amor e incentivo ao longo dessa trajetória.

Aos professores, pelas correções e ensinamentos que me permitiram apresentar um melhor desempenho no meu processo de formação profissional ao longo do curso.

Dedico este trabalho a todo o curso de Medicina da Universidade Federal da Integração Latino Americana, corpo docente e discente, a quem fico lisonjeada por dele ter feito parte.

Aos meus amigos, Gilmara e Elton, àqueles a quem muitas vezes eu precisei de um ombro amigo para chorar e desabafar ao longo de nossa amizade e mais ainda durante os anos de estudos.

Aos amigos que tive o prazer de conhecer ao longo do curso, por compartilharem comigo tantos momentos de descobertas e aprendizado e por todo o companheirismo que certamente tiveram impacto na minha formação acadêmica.

AGRADECIMENTOS

Agradeço à minha orientadora e amiga, professora Drª. Maria Claudia Gross, por ter me escolhido, acreditado e me acompanhado neste projeto. O seu empenho e dedicação foram essenciais não apenas para a realização deste trabalho, mas também em minha formação acadêmica e futuro profissional.

Agradeço a professora Drª. Maria Leandra Terencio, pela orientação como professora durante a realização do pré-projeto e também por aceitar fazer parte da minha banca, estando comigo, assim como a professora Maria Claudia Gross, desde o início até o final deste projeto.

Agradeço à meu esposo, Luciano Martins dos Santos, pelo incansável auxílio e esforço na análise dos dados, formatação e correções que me permitiram entregar um trabalho de excelência.

“A sabedoria será a sua melhor amiga; o conhecimento, sua companhia agradável.”
Provérbios 2:10 - Tradução A Mensagem

MARTINS, Edilene Arlt da Silva **Conhecimento do profissional médico que atua na APS de Foz do Iguaçu-PR sobre Genética Médica Comunitária**. 2021. 52 páginas. Trabalho de Conclusão de Curso de Medicina – Universidade Federal da Integração Latino-Americana, Foz do Iguaçu, 2021.

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. Assim, 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 amostragem foi composta por profissionais médicos que atuam na APS de Foz do Iguaçu, PR, totalizando 110 sujeitos. A presente pesquisa teve cunho observacional, descritivo e pesquisa de campo, com abordagem quantitativa e qualitativa. Para tanto, 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. Apenas 21,82% dos médicos que atuam na APS em Foz do Iguaçu 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 Atenção Primária à Saúde e a maioria dos médicos indicou que possui conhecimento razoável sobre genética, mas 62,5% relatou que seus conhecimento 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.

Palavras-chave: Genética Médica; Genética Comunitária; Atenção Primária à Saúde.

MARTINS, Edilene Arlt da Silva **Conhecimento do profissional médico que atua na APS de Foz do Iguaçu-PR sobre Genética Médica Comunitária**. 2021. 52 páginas. Trabalho de Conclusão de Curso de Medicina – Universidade Federal da Integração Latino-Americana, Foz do Iguaçu, 2021.

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 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. The sample was medical professionals working at the PHC in Foz do Iguaçu, PR, totaling 110 subjects. 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.

Keywords: Medical Genetics; Community Genetics; Primary Health Care.

MARTINS, Edilene Arlt da Silva **Conhecimento do profissional médico que atua na APS de Foz do Iguaçu-PR sobre Genética Médica Comunitária**. 2021. 52 páginas. Trabalho de Conclusão de Curso de Medicina – Universidade Federal da Integração Latino-Americana, Foz do Iguaçu, 2021.

RESUMEN

Los países en desarrollo, como Brasil, están atravesando una transición epidemiológica, con un aumento relativo de los factores genéticos como causa de enfermedad y muerte. Así, la inserción de la Genética Médica en la vida diaria de la Atención Primaria de Salud (APS) se convierte en una opción para el desarrollo y fortalecimiento de las acciones de prevención y control, además de facilitar el acceso a la atención de la salud de los usuarios. Así, esta investigación tuvo como objetivo evaluar el nivel de conocimiento sobre Genética Médica Comunitaria de los médicos que trabajan en la APS en Foz do Iguaçu, PR, así como identificar los temas genéticos que generan mayor malestar y verificar si existe interés en cursos de actualización. en el área de Genética Médica Comunitaria. La muestra estuvo conformada por profesionales médicos que laboran en la APS de Foz do Iguaçu, PR, totalizando 110 sujetos. Esta investigación fue observacional, descriptiva y de campo, con un enfoque cuantitativo y cualitativo. Para ello, se utilizó un cuestionario con preguntas cerradas y abiertas, y los datos fueron recolectados a través de Google Forms entre los meses de marzo y agosto de 2020. Solo el 21.82% de los médicos que laboran en la APS de Foz do Iguaçu aceptaron participar en el encuesta y respondió el cuestionario. De estos, la mayoría son jóvenes brasileños, formados en Brasil en la última década y que tenían la asignatura Genética como componente curricular obligatorio. La mayoría de los médicos no han realizado ninguna residencia médica y tienen más de 4 años de experiencia en Atención Primaria. En cuanto a la actualización en genética médica tras la formación académica, el 70,8% respondió que no la buscaba. Sin embargo, el 83,3% de los participantes reveló que ya se había topado con casos de Enfermedades Genéticas en Atención Primaria de Salud y la mayoría de los médicos indicaron tener conocimientos razonables sobre genética, pero el 62,5% informó que sus conocimientos en Genética Médica para trabajar en APS son intermediarios. . Esto culmina en que solo el 50% de los encuestados se sienten confiados para brindar orientación sobre genética a los pacientes / familias que monitorean. Además, el presente estudio demuestra que estos médicos tienen inseguridad, incertidumbre y dudas con respecto a las derivaciones, y también es evidente que los profesionales no siempre son capaces de reconocer la influencia de la genética en las patologías. Estos datos indican la necesidad de implementar estrategias para la formación continua de los médicos que laboran en la APS de Foz do Iguaçu, acercando la Universidad al Servicio, además de mejorar el servicio brindado a la comunidad.

Palabras llave: Genética Médica; Genética comunitaria; Primeros auxilios.

SUMÁRIO

1 INTRODUÇÃO 13

1.1 A GENÉTICA COMUNITÁRIA E ESTRATÉGICAS PARA SUA IMPLEMENTAÇÃO NO SUS 14

1.2 GENÉTICA MÉDICA: CONCEITOS GENÉTICOS FUNDAMENTAIS E SUA APLICAÇÃO NA APS 177

1.3 JUSTIFICATIVA 20

2 OBJETIVO GERAL 20

3 METODOLOGIA 21

4 RESULTADOS 24

5 DISCUSSÃO 31

REFERÊNCIAS 36

APÊNDICES 44

APÊNDICE I 44

QUESTIONÁRIO GENÉTICA MÉDICA COMUNITÁRIA 44

1 INTRODUÇÃO

Este projeto teve como temática o conhecimento em Genética Médica pelo profissional médico de Foz do Iguaçu que atua na Atenção Primária à Saúde (APS).

Esta temática é de extrema importância , considerando que os 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 (CORREIA *et al.,* 2011), apesar das principais causas da mortalidade infantil ainda serem doenças relacionadas à pobreza (RASELLA *et al*., 2018).

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).

1.1 A GENÉTICA COMUNITÁRIA E ESTRATÉGICAS PARA SUA IMPLEMENTAÇÃO NO SUS

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, L. P. *et al,* 2010).

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.

A própria Portaria aponta algumas situações que já naquela época careciam ser revistas e melhoradas, sendo elas:

> *que as anomalias congênitas passaram da quinta para a segunda causa de mortalidade infantil no Brasil nos últimos vinte e cinco anos; que anomalias congênitas e as doenças geneticamente determinadas têm maior prevalência nos países em desenvolvimento, possivelmente refletindo a falta de medidas preventivas e terapêuticas adequadas; que aconselhamento genético é o pilar central da atenção à saúde em genética clínica e deve ser garantido a todos os indivíduos e famílias sob risco de anomalia congênita ou doença genética* (BRASIL, 2009).

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).

Para que isso seja possível, segundo a Portaria GM/MS nº 199 de 30/01/2014, a consulta médica na APS pode incluir na anamnese e exame físico:

- *Doença Rara diagnosticada: anamnese completa, com especial atenção à história familiar, exame físico meticuloso, incluindo os aspectos morfológicos;*
- *Futura descendência: anamnese completa, com especial atenção à história familiar e presença de consanguinidade. Coletar o máximo de informações sobre os casos que motivaram a consulta, se possível examinando-os ou coletando dados prévios mais objetivos sobre a afecção (exames subsidiários, consultas, relatórios médicos, laudos de exames complementares, especialmente biopsias e necropsias).*
- *Caracterizar adequadamente a consanguinidade: realizar exame físico cuidadoso, considerando a suspeita diagnóstica e o fato de indivíduos de isolados geográficos poderem ter uma maior incidência de doenças raras, necessitando de uma vigília constante da Atenção Básica.*
- *Gestações de risco: anamnese completa, história familiar, laudos de ultrassons e outros exames complementares. (BRASIL, 2014.)*

Atualmente o país conta com oito Serviços de Referência para Doenças Raras localizados no Distrito Federal, Anápolis (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).

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).

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 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.

1.2 GENÉTICA MÉDICA: CONCEITOS GENÉTICOS FUNDAMENTAIS E SUA APLICAÇÃO NA APS

A Genética Médica lida com doenças individualmente raras , que somadas constituem um grupo considerável, com prevalência de 31,5 a 73,0 por mil indivíduos. A incidência de doença genética e defeito congênito no Brasil não é diferente daquela encontrada em outras partes do mundo , sendo que, de modo geral, de 3% a 5% dos recém-nascidos brasileiros apresentam algum defeito congênito, determinado total ou parcialmente por fatores genéticos (MELO *et al.,* 2017).

No Brasil, levantamentos realizados por associações de pacientes apontam dificuldades para o diagnóstico dessas doenças , com peregrinação dos doentes por vários médicos , às vezes por décadas (Aliança Brasileira de Genética – ABG – comunicação pessoal). Embora não haja um tratamento específico para a maior parte das doenças raras genéticas, a implantação de cuidados adequados pode melhorar a qualidade e aumentar a expectativa de vida dos doentes , além de proporcionar aconselhamento genético familiar (MELO *et al*., 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 (NUSSBAUM, 2008). Cabe aos médicos da APS saber diferenciá-las e, portanto, os médicos precisam desenvolver um perfil de competência mínimo em genética (NCHPEG, 2007; Melo *et al.,* 2017), conforme demonstrado no quadro abaixo.

Quadro 1. Perfil de competência mínimo em Genética para todos os profissionais de Saúde do Brasil, proposto pela Sociedade Brasileira de Genética Médica.

Conhecimentos
1. Reconhecer a importância das doenças genéticas/defeitos congênitos dentro do contexto epidemiológico local e nacional.
2. Conhecer a terminologia e os conceitos básicos usados na Genética Médica.
3. Conhecer os padrões de herança clássicos no âmbito das famílias e comunidades.
4. Reconhecer a importância do heredograma ao avaliar a predisposição/susceptibilidade e a transmissão de doenças genéticas.
5. Ter noções básicas de morfogênese e fisiologia humanas e do papel da Genética nesses processos.
6. Entender como a interação de fatores genéticos, ambientais e comportamentais atuam na susceptibilidade, no início e no desenvolvimento de doenças, assim como na resposta ao tratamento e na manutenção da saúde.
7. Reconhecer os principais agentes teratogênicos e as medidas preventivas relacionadas (especialmente álcool e drogas ilícitas).
8. Reconhecer os principais fatores de risco genéticos – idade parental avançada, consanguinidade e recorrência familiar.
9. Conhecer as medidas preventivas relacionadas às doenças genéticas/defeitos congênitos – ácido fólico pré-concepcional, imunizações maternas, hábitos de vida saudáveis.
10. Reconhecer que as doenças genéticas são frequentemente distúrbios multissistêmicos, necessitando de abordagem interdisciplinar e multiprofissional.
11. Conhecer os princípios e diretrizes do Programa Nacional de Triagem Neonatal.
12. Conhecer os formulários oficiais e obrigatórios para registro das doenças genéticas/defeitos congênitos – Declaração de Nascido Vivo e Declaração de Óbito.
13. Conhecer as doenças genéticas/defeitos congênitos que não são raros, ou seja, que têm prevalência superior a 1,3:2.000 indivíduos.
14. Conhecer os principais testes genéticos utilizados na prática clínica.
15. Conhecer a rede de atenção e cuidados em saúde disponível nos três níveis de complexidade para os indivíduos com doenças genéticas/defeitos congênitos e suas famílias.
16. Conhecer as atribuições do médico geneticista no reconhecimento e manejo das doenças de base genética/congênita, com intuito de operacionalizar o sistema de referência/contrarreferência.

Habilidades
1. Reunir informações sobre a história genética de uma família, incluindo a construção de um heredograma de no mínimo três gerações.
2. Reconhecer a variação do fenótipo normal e suas alterações morfológicas e funcionais.
3. Preencher adequadamente os documentos de referência e contrarreferência dos pacientes com suspeita de doenças genéticas e defeitos congênitos ou com diagnóstico definido.
4. Usar habilidades de comunicação adequadas e demonstrar consciência da necessidade de confidencialidade e de uma abordagem não diretiva ao lidar com os pacientes e suas famílias.
5. Usar adequadamente a tecnologia disponível para a obtenção de informações atualizadas sobre Genética e Genômica.
Atitudes
1. Respeitar o aconselhamento genético não diretivo e não coercitivo.
2. Considerar as crenças culturais e religiosas do paciente a respeito da sua herança genética quando prestar cuidados a pessoas com doenças genéticas ou em risco de desenvolvê-las.
3. Ter sensibilidade para perceber a importância e a necessidade de privacidade e confidencialidade.
4. Demonstrar consciência da importância do impacto social e psicológico de um diagnóstico genético para o paciente e seus familiares.
5. Ser capaz de trabalhar de forma cooperativa e colaborativa em uma equipe interdisciplinar e multiprofissional em Saúde.

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 deficiência intelectual (CFM, 2017).

1.3 JUSTIFICATIVA

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 (BRUNONI, 2002; 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.

2 OBJETIVO GERAL

Analisar o nível de conhecimento dos médicos que atuam na Atenção Primária à Saúde de Foz do Iguaçu, Paraná, sobre Genética Médica Comunitária.

2.1 OBJETIVOS ESPECÍFICOS

Avaliar o nível de conhecimento sobre a Genética Médica Comunitária dos médicos que atuam na Atenção Primária à Saúde de Foz do Iguaçu.

Identificar o nível de confiança dos médicos da APS em prestar orientações sobre Genética para os pacientes ou famílias que acompanha.

Identificar as temáticas genéticas que mais geram desconforto entre os médicos da APS.

Verificar se existe interesse entre os médicos da APS em cursos de atualização na área de Genética Médica Comunitária.

3 METODOLOGIA

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.

A presente pesquisa teve cunho *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 email, quanto pelo aplicativo de troca de mensagens Whatsapp, tido também como meio de comunicação oficial da Prefeitura Municipal de Foz do Iguaçu.

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:

https://docs.google.com/forms/d/1VILb-8igt-GV9EORekiQ9wpAfhr6Sv8SuPX9qX-Y-lQ/edit

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:

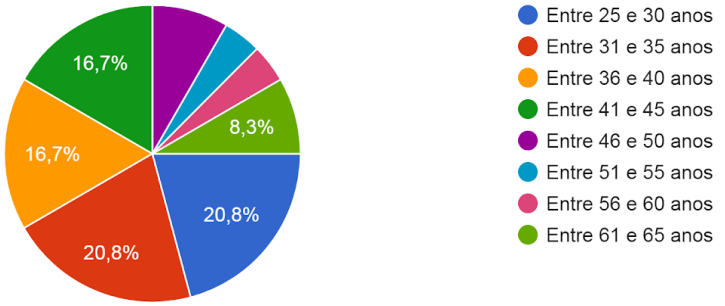
- Ordenação dos dados obtidos;
- Classificação de dados;
- Análise feita no programa formulários do Google.

4 **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).

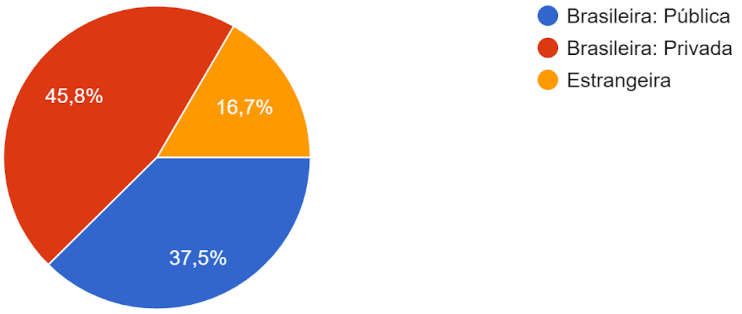
Gráfico 1. Idades dos participantes.



Em relação ao gênero, 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.

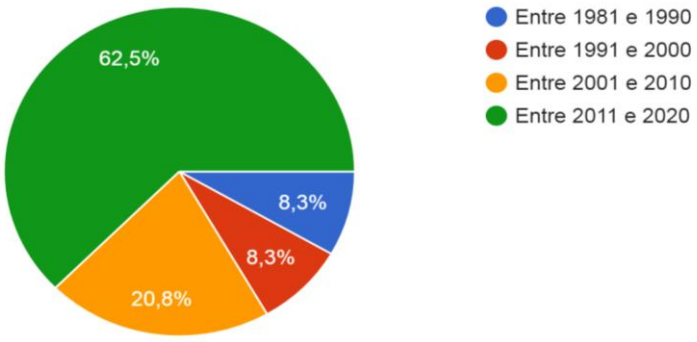
Quando os participantes foram questionados sobre em qual tipo de instituição obtiveram o grau de bacharel em medicina, 11 participantes (45,8%) responderam que cursaram em Instituição Brasileira Privada, 9 participantes (37,5%) cursaram em Instituição Brasileira Pública e 4 participantes (16,7%) cursaram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

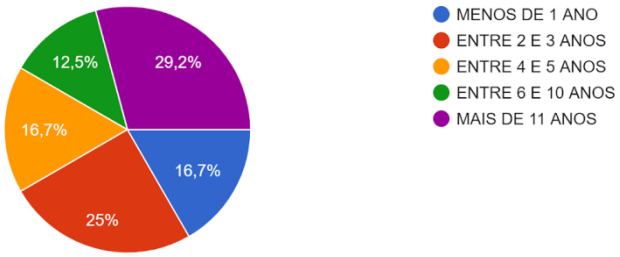
Gráfico 3. Década de conclusão da graduação.



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

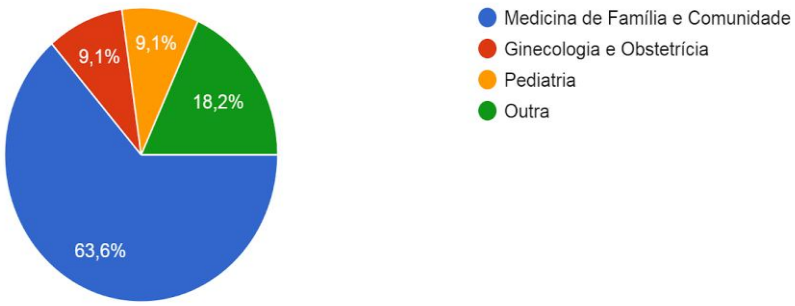
participantes tinham mais que 11 anos de atuação na APS (Gráfico 4). Mais de 58% dos que responderam a pesquisa tem mais de 4 anos de experiência em atendimentos na Atenção Primária.

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 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.



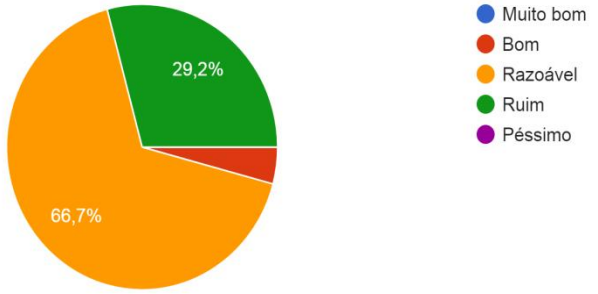
Dos participantes da pesquisa, 17 responderam que não buscaram atualização em genética médica após a formação acadêmica, correspondendo a 70,8% dos pesquisados. Sete participantes responderam que sim e somam 29,2%. Para os que

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”.*

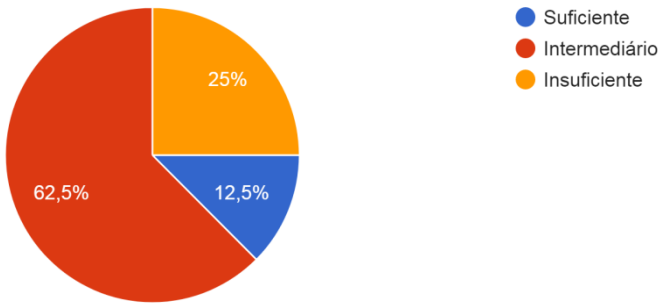
Com relação a sua autoavaliação a respeito dos seus conhecimentos em Genética Médica, 16 participantes responderam que possuíam conhecimento razoável (66,7%), 7 participantes responderam que seu conhecimento era ruim (29,2%) e 1 participante respondeu que seu conhecimento era bom (4,2%) (Gráfico 6).

Gráfico 6. Conhecimento em Genética Médica dos participantes da pesquisa



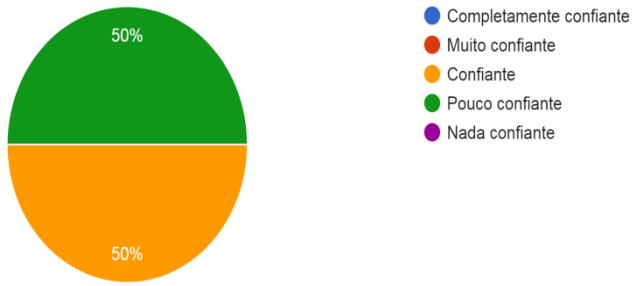
Com relação a autopercepção sobre os seus conhecimento em Genética Médica para atuar na APS, 15 participantes responderam que possuíam conhecimento intermediário (62,5%); 6 participantes possuíam conhecimento insuficiente (25%) e 3 possuíam conhecimento suficiente (12,5%) (Gráfico 7).

Gráfico 7. Conhecimento em Genética Médica para atuar na APS



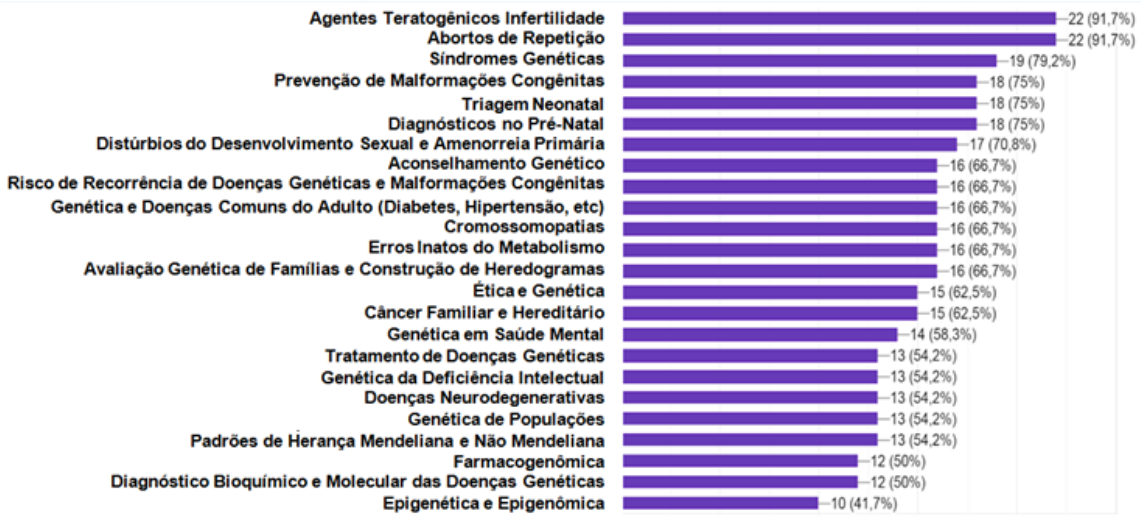
Com relação ao quanto se sentem confiantes para dar orientações sobre genética para os pacientes/famílias que acompanham, doze participantes responderam que se sentem confiantes (50%) e os outros 12 se sentem pouco confiantes em orientar a comunidade (50%) (Gráfico 8)

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



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.

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 portadores 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.

5 DISCUSSÃO

Diversas pesquisas tem 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 (Secretaria do Estado de Saúde de São Paulo, 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 estivessem 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 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.

> Entre os objetivos dessa lei estão: fortalecer a prestação de serviços de atenção básica em saúde no país; aprimorar a formação médica no país e proporcionar maior experiência no campo de prática médica durante o processo de formação; ampliar a inserção do médico em formação nas unidades de atendimento do SUS; promover a troca de conhecimentos e experiências entre profissionais da saúde brasileiros e médicos formados em instituições estrangeiras; estimular a realização de pesquisas aplicadas ao SUS, entre outros.

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 partifipar 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). Para A Sociedade Brasileira de Medicina Tropical (SBMT) Citando o (CFM) descrevem que o conselho 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, pricipalmente as escola 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 um 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 privadas. 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.* (2014), 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 (VIEIRA, 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 irão promover 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 FIGUEIRÊDO-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 abordada. Porém, percebe-se que houve uma baixa adesão por parte dos profissionais, não ficando claro o motivo disso ter ocorrido.

De modo geral, profissionais médicos que atuam na APS demonstram 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 (MELO *et al*., 2015; MELO *et al*., 2017).

Considerando que no Brasil há poucas experiências de identificação de pessoas com doenças genéticas na APS, porém as que existem reconhecem a APS como uma importante porta de entrada, e que estas ações permitem reduzir os custos municipais com o tratamento fora de domicílio, sem prejudicar o acesso da população ao serviço especializado, instrumentos e métodos que permitam o reconhecimento de indivíduos com ou sob-risco de desenvolver doenças genéticas na APS têm sido desenvolvidos (VIEIRA *et al*., 2012; VIEIRA *et al*., 2013; IRIART *et al.,* 2019; SANTOS *et al*, 2020).

A genética comunitária, sendo investida no SUS, seria uma grande aliada na prevenção de doenças com reflexos em toda sociedade, sendo implantadas medidas de acesso para todos os públicos poderia, também obter uma diminuição nos gastos com tratamentos para toda uma população (SANTOS E FIGUEIRÊDO-JR, 2021). Ou seja, a introdução da genética na APS pode gerar aumento nas promoções e ações de prevenção e controle, com investimentos na educação em genética apresentando uma linguagem acessível a todos, com ênfase na importância dela e a gravidade das doenças hereditárias (SANTOS E FIGUEIRÊDO-JR, 2021).

Experiências educacionais bem-sucedidas de capacitação em Genética de profissionais da APS já foram relatadas no país evidenciando o potencial que a Estratégia de Saúde da Família tem para contribuir com a implantação da PNAIPDR. (MELO *et al*., 2015, VIEIRA *et al.,* 2013 apud MELO *et al*., 2017).

A capacitação e treinamento dos profissionais de saúde da atenção básica e especializada para o diagnóstico e tratamento das doenças genéticas, incluindo as raras, evitando a demora no diagnóstico e a necessidade de deslocamento para as capitais de pacientes que poderiam ser tratados em suas cidades, são ações fundamentais que estão previstas na política, assim como o acesso a testes genéticos e medicamentos (IRIART *et al*., 2019).

Esse conhecimento pode ser alcançado com a interação dos profissionais da APS com geneticistas, com a troca de informações e formação de uma rede educativa (VIEIRA, 2012). Uma das abordagens que tem ganhado destaque são os serviços de teleconsultoria em saúde, estão em expansão no Brasil. Dentre estas ações destaca-se o “Alô Genética”, que é um serviço especializado disponível no estado do Rio Grande do Sul, com tem potencial de crescimento, podendo auxiliar na tomada de decisão dos profissionais da APS (DA SILVA 2017).

Assim, promovendo ações como debates, videoaulas sobre a temática e a divulgação de textos técnicos para os profissionais e em linguagem acessível para a população, sempre com o aval de especialistas renomados, irá haver grande contribuição para a ampliação do conhecimento em genética médica, transformando a APS em um poderoso aliado no diagnóstico e tratamento de condições excepcionais (CFM, 2017).

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.

REFERÊNCIAS

BARBOSA, S. de 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 [Acessado 31 Maio 2021] , pp. 395-403. Disponível em: https://doi.org/10.1590/1981-5271v43suplemento1-20180177> Epub 13 Jan 2020. ISSN 1981-5271. https://doi.org/10.1590/1981-5271v43suplemento1-20180177.

BERNARDINO, F. B. S., GONÇALVES. T. M., PEREIRA, T. I. D., XAVIER, J. S., de FREITAS, B. H. B. M., GAÍVA, M. A. M.. TENDÊNCIA DA MORTALIDADE NEONATAL NO BRASIL DE 2007 A 2017. **Ciências Saúde Coletiva** [periódico na internet] (2021/Fev). Está disponível em: http://www.cienciaesaudecoletiva.com.br/artigos/tendencia-da-mortalidade-neonatal-no-brasil-de-2007-a-2017/17935?id=17935 . 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: <http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/funasa/declaracao_nasc_vivo.pdf>. Acesso em 21/06/2019.

BRASIL, MINISTÉRIO DA SAÚDE. 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:https://www.gov.br/saude/ptbr/media/pdf/2021/marco/3/boletim_epidemiologico_svs_6_anomalias.pdf . Acessado 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: <http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/triagem_neonatal.pdf>. 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: <http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/politica_nacional_atencao_basica_2006.pdf>. 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: <http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2009/prt0081_20_01_2009.html>. 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: <http://lproweb.procempa.com.br/pmpa/prefpoa/cgvs/usu_doc/ev_sinasc_2010_manualdn.pdf>. Acesso em 21/06/2019.

BRASIL. **LEI Nº 12.871, DE 22 DE OUTUBRO DE 2013. Institui o Programa Mais Médicos, altera as Leis nº 8.745, de 9 de dezembro de 1993, e nº 6.932, de 7 de julho de 1981, e dá outras providências**. Disponível em: http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2011-2014/2013/lei/l12871.htm . Acesso em: 21/05/2021.

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: http://portal.mec.gov.br/index.php?option=com_docman&view=download&alias=15874-rces003-14&category_slug=junho-2014-pdf&Itemid=30192. 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: <http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/triagem_neonatal_biologica_manual_tecnico.pdf>. 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: <http://portalarquivos.saude.gov.br/images/pdf/2017/julho/17/2017-0146-SBREXC-online-final.pdf>. 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 Comp lexidade. – Brasília: Ministério da Saúde , 2014. 41 p. Disponível em: <http://portalarquivos2.saude.gov.br/images/pdf/2014/junho/04/DIRETRIZES-DOENCAS-RARAS.pdf>. 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: < https://www.gov.br/pt-br/noticias/saude-e-vigilancia-sanitaria/2019/02/sus-oferece-tratamento-para-doencas-raras-saiba-como-procurar-ajuda>. 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: <http://pesquisa.in.gov.br/imprensa/jsp/visualiza/index>. Acesso em 20/06/2019.

BRASIL, **LEI Nº 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:

http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_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: https://aps.saude.gov.br/noticia/10538 . Acesso: 18/05/2021.

BRUNONI, D. Aconselhamento Genético. **Ciências Saúde Coletiva**. São Paulo, 2002. On-line version ISSN 1678-4561. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/csc/v7n1/a09v07n1.pdf>. . Acesso em 18/06/2019.

CFM, Conselho Federal de Medicina. CÂMARA TÉCNICA DE DOENÇAS RARAS. ATIVIDADE: **VÍDEO-AULAS PARA EDUCAÇÃO CONTINUADA EM GENÉTICA MÉ DICA MODULO 1: GENÉTICA MÉDICA NA ATENÇÃO BÁSICA** - CONTEXTO DOE NÇAS RARAS, 2017. Disponível em: <https://sistemas.cfm.org.br/geneticamedica/uploads/CFM_Roteiros%20Aulas.pdf> Acesso: 30/05/2019.

CORREIA, S. P., VIETIELLO, P. CARDOSO, M. H. C. A., HOROVITZ, D. D. G., Conhecimento e atitudes sobre genética entre médicos residentes. **Revista Brasileira de Educação Médica.** 35 (2):193-200; 2011. Disponível em: https://www.scielo.br/j/rbem/a/htDxxYcrDzxXb46P6b9pn5j/abstract/?lang=pt#ModalArticles . Acesso em: 05/02/2021.

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: https://www.lume.ufrgs.br/bitstream/handle/10183/193700/001062846.pdf?sequence=1 . 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: <https://ares.unasus.gov.br/acervo/bitstream/handle/ARES/8790/Zoraida%20Mercedes%20Granda%20Diaz.pdf?sequence=1&isAllowed=y>. Acesso em 18/06/2019.

FERTONANI, Hosanna Pattrig 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: <https://doi.org/10.1590/1413-81232015206.13272014>. ISSN 1678-4561. https://doi.org/10.1590/1413-81232015206.13272014. Acesso: 18/05/2021.

GIL, A. C. 1946 - **Como elaborar projetos de pesquisa**/Antônio Carlos Gil. - 4. ed. - São Paulo : Atlas, 2002, Disponível em: http://www.uece.br/nucleodelinguasitaperi/dmdocuments/gil_como_elaborar_projeto_de_pesquisa.pdf . Acesso em: 05/07/2019.

GROSSI, R. *et al.* Serviços de Aconselhamento Genético: um panorama nacional. **V Congresso Brasileiro Multidisciplinar de Educação Especial.** Londrina, PR, 2009. Disponível em:

<http://www.uel.br/eventos/congressomultidisciplinar/pages/arquivos/anais/2009/327.pdf >. Acesso em 18/06/2019.

HOROVITZ, D.D.G. *et al*. **Serviços genéticos e testes no Brasil.** J Community Genet . 2013. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3739848/#Fn4>. Acesso em 21/06/2019. Errata. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3739854/ >. Acesso em 21/06/2019.

IGME. **UN Inter-agency Group for Child Mortality Estimation.** Disponível em https://childmortality.org/data/Brazil **.** 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, 201. Disponível em: https://www.scielosp.org/pdf/csc/2019.v24n10/3637-3650/pt. 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: https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1575181318300263?via%3Dihub . Acesso: 18/05/2021.

MACHADO, C.D.B.; Wu, A, ; Heinzle, A.W. 2018. 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 BRASILEIRA DE EDUCAÇÃO MÉDICA** 42 (4) : 66-73; 2018. Disponível em: https://www.scielo.br/j/rbem/a/kj4F6KSJnvPfjJjLGhkPKqL/?lang=pt# . Acesso em: 25/05/2021.

MEIRA, J.G.C. e ACOSTA, A.X. **Políticas de saúde pública aplicadas à genética médica no Brasil.** R. Ci. méd. biol., Salvador, 2009. Disponível em: <https://repositorio.ufba.br/ri/bitstream/ri/1705/1/4070-9982-1-PB.pdf>. Acesso em 21/06/2019.

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: https://doi.org/10.1590/1807-57622016.0211. 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 : <www.nchpeg.org/documents/Core_Comps_English_2007.pdf>. 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: <https://doi.org/10.1590/1981-52712015v40n4e02492014>. ISSN 1981-5271. https://doi.org/10.1590/1981-52712015v40n4e02492014. Acesso: 18/05/2021.

QURESHI N., *et al*. **Raising the profile of genetics in primary care**. Nature Reviews Genetics, 2004. Disponível em: <https://www.nature.com/articles/nrg1453>. Acesso em 20/06/2019.

RANZENHOFER, L.M. et al. The FTO Gene and Measured Food Intake in 5- to 10-Year-Old Children Without Obesity. **Obesity journal 2019**. Disponível em: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/oby.22464>. Acesso em 20/06/2019.

RAMALHO, A. S. e SILVA, R. B. P e. Community Genetics: a new discipline and its application in Brazil. **Cadernos Saúde Pública**. Rio de Janeiro, 2000. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0102-311X2000000100029>. Acesso em 20/06/2019.

RAMALHO A.A. et al. Tendência da mortalidade infantil no município de Rio Branco, AC, 1999 a 2015. **Revista Saúde Pública.** São Paulo, 2018. ISSN 0034-8910, Versão Online. Disponível em: <http://www.revistas.usp.br/rsp/article/view/144969/139152>. Acesso em 18/06/2019.
RASELLA, D.; *et al*. 2018. **Child morbidity and mortality associated with alternative policy responses to the economic crisis in Brazil: A nationwide microsimulation study. Plos.** Disponível em: <https://doi.org/10.1371/journal.pmed.1002570> Acesso em 22/06/2019.

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: https://www.rbmfc.org.br/rbmfc/article/view/2347 . 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**. https://doi.org/10.34117/bjdv6n12-111. Disponível em: https://www.brazilianjournals.com/index.php/BRJD/article/view/21090. 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: <https://doi.org/10.1590/1981-5271v45.2-20200523>. Epub 02 Abr 2021. ISSN 1981-5271. https://doi.org/10.1590/1981-5271v45.2-20200523. Acesso: 24/05/2021.

SCHULER-FACCINI, L. *et al.* Avaliação de teratógenos potenciais na população brasileira. **Ciências Saúde Coletiva,** Rio de Janeiro, 2002. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/csc/v7n1/a06v07n1.pdf>. Acesso em 21/06/2019.

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: https://doi.org/10.1186/s12960-015-0095-2 . Acesso em 18/05/2021.

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: https://www.scielo.br/pdf/rsp/v38n4/21095.pdf . 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: https://www.sbmt.org.br/portal/entre-elogios-e-criticas-mais-medicos-muda-realidade-de-comunidades-pobres-no-brasil/ . Acesso em: 30/05/2021.

TEN KATE, L. P. et al. Community Genetics. **Its definition 2010. J Community Genet, 2010**. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3063846/>. 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: <http://www.scielo.br/pdf/rbepid/v18s2/1980-5497-rbepid-18-s2-00083.pdf>. 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: <http://www.scielo.br/pdf/physis/v23n1/14.pdf>. 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: <https://www.lume.ufrgs.br/handle/10183/52944>. Acesso em 17/06/2019.

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

APÊNDICES

APÊNDICE I

QUESTIONÁRIO GENÉTICA MÉDICA COMUNITÁRIA

GENÉTICA MÉDICA COMUNITÁRIA

*Obrigatório

1. E-mail *

Autorização da Secretaria de Saúde

Prefeitura do Município de Foz do Iguaçu

ESTADO DO PARANÁ

Secretaria Municipal da Saúde

AUTORIZAÇÃO

O gestor do Sistema Único de Saúde do município de Foz do Iguaçu, Nilton Aparecido Bobato, **AUTORIZA** a acadêmica **EDILENE ARLT DA SILVA MARTINS** – do curso de Medicina da Universidade da Integração Latino-Americana (UNILA), a realizar pesquisa, junto às unidades de saúde subordinadas à Atenção Básica da rede Pública Municipal de Saúde, no âmbito desta Secretaria da Saúde de Foz do Iguaçu, para realização de projeto *"Conhecimento do Profissional Médico de Foz do Iguaçu sobre Genética Médica Comunitária"*.

Fica esta autorização condicionada à ciência e observância de cumprimento, pela acadêmica e pela Instituição de Ensino, dos critérios estabelecidos por esta Secretaria, especialmente quanto à coleta/pesquisa não ter sido iniciada e que isso somente ocorrerá após a aprovação do projeto de pesquisa pela coordenação do curso e instituição que frequenta. Ressalte-se necessidade de o projeto estar em conformidade com normas éticas e legislação vigente, respeitando-se o sigilo de informações, com o compromisso de não serem veiculadas tais informações ou divulgadas, obedecendo às disposições éticas de proteger os participantes da pesquisa, garantindo-lhes o máximo de benefícios e o mínimo de riscos e assegurando a privacidade das pessoas citadas nos documentos institucionais e/ou contatadas diretamente, de modo a proteger suas imagens, bem como garantindo que não utilizarão as informações coletadas em prejuízo dessas pessoas e/ou da instituição. Também deverá haver devolutiva do resultado da pesquisa ao serviço de saúde onde foi desenvolvido o projeto.

Por ser esta a expressão da verdade, firmo o presente instrumento para que surta seus efeitos legais.

Foz do Iguaçu, 23 de julho de 2019.

Nilton Bobato
Vice-Prefeito e
Responsável pela Secretaria Municipal da Saúde

SECRETARIA MUNICIPAL DA SAÚDE
Av. Brasil, 1637, sala 301 - 3º andar – Centro – 85851-000 - Foz do Iguaçu – Paraná
TELEFONE: (45)2105-1129; e-mail: saúde@pmfi.pr.gov.br

2. Você está sendo convidado (a) a participar de pesquisa que tem o objetivo de analisar o conhecimento dos profissionais médicos atuantes na rede de Atenção Primária à Saúde em Foz do Iguaçu, sobre genética clínica e também identificar se há interesse dos mesmos em atualização continuada na área de Genética Médica Comunitária. Para tanto, precisamos que responda um breve questionário. Sua identidade não será divulgada e seus dados serão tratados de maneira sigilosa. Você não pagará nem receberá para participar do estudo. Esta pequisa segue as normas da Resolução 466/2012 CNS/MS, e foi autorizada pelo Comitê de Ética. Em caso de dúvidas ou da necessidade de relatar algum acontecimento, você pode contatar as pesquisadoras Edilene Arlt da Silva Martins e Maria Claudia Gross nos respectivos telefones (45) 988127634, (45) 999405901. Ao clicar em Aceito, você declara estar ciente do exposto e deseja participar da pesquisa. *

Marcar apenas uma oval.

- ◯ Aceito
- ◯ Não aceito

Informações Pessoais

3. Qual sua idade? *

Marcar apenas uma oval.

- ◯ Entre 25 e 30 anos
- ◯ Entre 31 e 35 anos
- ◯ Entre 36 e 40 anos
- ◯ Entre 41 e 45 anos
- ◯ Entre 46 e 50 anos
- ◯ Entre 51 e 55 anos
- ◯ Entre 56 e 60 anos
- ◯ Entre 61 e 65 anos
- ◯ Mais de 66 anos

4. Sexo *

Marcar apenas uma oval.

- ◯ Masculino
- ◯ Feminino

5. Qual sua Nacionalidade? *

_____

6. Em qual tipo de Instituição Obteve o Título de Bacharel em Medicina? *

Marcar apenas uma oval.

- ◯ Brasileira Pública
- ◯ Brasileira Privada
- ◯ Estrangeira

7. Entre quais anos você se Formou? *

Marcar apenas uma oval.

- ◯ Entre 1981 e 1990.
- ◯ Entre 1991 e 2000.
- ◯ Entre 2001 e 2010.
- ◯ Entre 2011 e 2020.

8. Teve Genética na sua Graduação? *

Marcar apenas uma oval.

- ◯ Sim
- ◯ Não

9. Se respondeu sim para a última pergunta. Genética era:

Marcar apenas uma oval.

- ◯ Optativa
- ◯ Obrigatória

10. Há quantos anos você atua na Atenção Primária de Saúde? *

Marcar apenas uma oval.

- ◯ MENOS DE 1 ANO
- ◯ ENTRE 2 E 3 ANOS
- ◯ ENTRE 4 E 5 ANOS
- ◯ ENTRE 6 E 10 ANOS
- ◯ MAIS DE 11 ANOS

11. Você possui Residência Médica?

Marcar apenas uma oval.

- ◯ Sim
- ◯ Não

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

Marcar apenas uma oval.

- ◯ Medicina de Família e Comunidade.
- ◯ Ginecologia e Obstetrícia
- ◯ Pediatria
- ◯ Outra

13. Após a sua formação acadêmica, você já se interessou por cursos de atualização em Genética Médica? *

Marcar apenas uma oval.

- ◯ Sim
- ◯ Não

14. Se respondeu sim à pergunta anterior, você conseguiu realizar a atualização?

Marcar apenas uma oval.

- ◯ Sim
- ◯ Não

15. Se respondeu não à pergunta anterior. Por qual motivo não conseguiu a atualização?

_____

Genética Médica na Prática Clínica.

16. Você já se deparou com Doenças Genéticas em atendimento na APS? *

Marcar apenas uma oval.

- ◯ Sim
- ◯ Não

17. Se respondeu sim à pergunta anterior, qual o encaminhamento dado?

_____

_____

_____

_____

_____

18. Você acha que seu conhecimento em Genética Médica é: *

Marcar apenas uma oval.

- ◯ Muito bom
- ◯ Bom
- ◯ Razoável
- ◯ Ruim
- ◯ Péssimo

19. Para sua atuação na Atenção Primária, você avalia que seu conhecimento em Genética Médica é: *

Marcar apenas uma oval.

- ◯ Suficiente
- ◯ Intermediário
- ◯ Insuficiente

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

Marcar apenas uma oval.

- ◯ Completamente confiante
- ◯ Muito confiante
- ◯ Confiante
- ◯ Pouco confiante
- ◯ Nada confiante

21. Por favor, leia com atenção as afirmativas e assinale sua opinião sobre a inclusão dos tópicos abaixo listados em um programa de atualização em Genética Médica para médicos da Atenção Primária à Saúde. *

Marque todas que se aplicam.

- [ ] Infertilidade e Abortos de Repetição
- [ ] Agentes Teratogênicos
- [ ] Síndromes Genéticas
- [ ] Prevenção de Malformações Congênitas
- [ ] Triagem Neonatal
- [ ] Diagnósticos no Pré-Natal
- [ ] Distúrbios do Desenvolvimento Sexual e Amenorreia Primária
- [ ] Aconselhamento Genético
- [ ] Risco de Recorrência de Doenças Genéticas e Malformações Congênitas
- [ ] Genética e Doenças Comuns do Adulto (Diabetes, Hipertensão, etc)
- [ ] Cromossomopatias
- [ ] Erros Inatos do Metabolismo
- [ ] Avaliação Genética de Famílias e Construção de Heredogramas
- [ ] Ética e Genética
- [ ] Câncer Familiar e Hereditário
- [ ] Genética em Saúde Mental
- [ ] Tratamento de Doenças Genéticas
- [ ] Genética da Deficiência Intelectual
- [ ] Padrões de Herança Mendeliana e Não Mendeliana
- [ ] Doenças Neurodegenerativas
- [ ] Genética de Populações
- [ ] Farmacogenômica
- [ ] Diagnóstico Bioquímico e Molecular das Doenças Genéticas
- [ ] Epigenética e Epigenômica

22. Você incluiria outro tópico ou conteúdo neste programa? *

Marcar apenas uma oval.

- ◯ Sim
- ◯ Não

23. Se você respondeu sim à pergunta anterior. Quais tópicos incluiria?

Este conteúdo não foi criado nem aprovado pelo Google.

Google Formulários