

Perfil de Competência em Genética para Médicos do Brasil: uma Proposta da Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica

Competency Profile in Genetics for Physicians in Brazil: A Proposal of the Brazilian Society of Medical Genetics and Genomics

Débora Gusmão Melo^I
André Anjos da Silva^{II}
Antonette Souto El Husny^{III}
Victor Evangelista de Faria Ferraz^{IV}

RESUMO

Educação em genética é fundamental para o entendimento dos aspectos biológicos do binômio saúde-doença. Além disso, com a mudança do perfil epidemiológico, as doenças com determinantes genéticos tornaram-se mais relevantes como problema de saúde pública. Assim, manejar estas doenças, tanto em pacientes como em suas famílias, de forma ética, diligente e considerando a lógica e as políticas do Sistema Único de Saúde (SUS), passa a ser competência desejável para todos os médicos, impactando sua formação na graduação. Entendendo esta questão como absolutamente relevante, a Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica (SBGM) definiu as competências desejáveis em genética para os médicos do Brasil, articuladas às políticas públicas relacionadas à área existentes no País. Este artigo é um ensaio teórico que objetiva contextualizar e apresentar o perfil de competência em genética para médicos proposto pela SBGM. O perfil de competência, apresentado e discutido neste ensaio, foi estruturado com base em quatro competências essenciais: (a) reconhecer a necessidade de educação continuada, examinando regularmente a sua própria competência clínica; (b) identificar indivíduos que apresentem ou possam desenvolver uma doença genética e saber como e quando encaminhá-los para aconselhamento genético; (c) manejar pacientes com doenças genéticas e/ou defeitos congênitos no âmbito da sua atuação profissional; (d) promover e estimular práticas clínicas e de educação em saúde, objetivando a prevenção de doenças genéticas e defeitos congênitos. Conhecimentos, habilidades e atitudes necessários para alcançar essas quatro competências foram elencados. Dessa forma, é apresentado um referencial teórico, baseado em competências, para apoiar o ensino da genética durante a graduação em Medicina. Defende-se a adoção deste perfil de competência mínimo em genética em todas as escolas médicas brasileiras com a finalidade de formar um médico mais adequado às atuais demandas do SUS. Adicionalmente, esse perfil de competência pode subsidiar ações de educação profissional permanente na área da genética, de forma a capacitar o recurso humano do SUS em relação às doenças genéticas e aos defeitos congênitos.

PALAVRAS-CHAVE

- Competência Profissional.
- Competência Clínica.
- Genética Médica.
- Educação Médica.
- Educação Baseada em Competências.
- Brasil.

^I Universidade Federal de São Carlos, São Carlos, São Paulo, Brasil.

^{II} Universidade do Vale do Taquari – Univates, Lajeado, Rio Grande do Sul, Brasil.

^{III} Universidade Federal do Pará e Centro Universitário do Estado do Pará, Belém, Pará, Brasil.

^{IV} Universidade de São Paulo, Ribeirão Preto, São Paulo, Brasil.

KEY-WORDS

- Professional Competency.
- Clinical Competency.
- Medical Genetics.
- Medical Education.
- Competency-Based Education.
- Brazil.

ABSTRACT

Training in genetics is fundamental to understanding the biological aspects of the health-disease binomial. Moreover, with the change in the epidemiological profile, genetically determined disorders have become more relevant as a public health concern. Thus, managing these disorders in an ethical and diligent manner, both in patients and in their families, and considering the logic and policies of the Brazilian Unified Health System (SUS), has become a desirable competency for all physicians, impacting on their undergraduate training. Viewing this issue as relevant, the Brazilian Society of Medical Genetics and Genomics (SBGM) defined the desirable competencies in genetics for Brazilian physicians, tied to the public policies related to medical genetics in Brazil. This paper is a theoretical essay that aims to contextualize and present the competency profile in Genetics for physicians proposed by the SBGM. The proficiency profile, presented and discussed in this essay, was structured based on four essential competencies: (1) to recognise the necessity for continuing education, regularly examining one's own clinical competency, identifying learning gaps and the advances of genetics and of genomics over time; (2) to identify individuals that present or can develop a genetic disorder and know how and when to refer the patient to a specialist in medical genetics; (3) to manage patients with previously diagnosed genetic disorders and/or birth defects, employing established clinical guidelines in the scope of their professional role; and (4) to promote and stimulate clinical and education practices aimed at preventing genetic disorders and birth defects. The knowledge, skills and attitudes required for attaining these four competencies were identified. Therefore, a competency-based theoretical reference is presented to support the teaching of genetics during medical training. It is proposed that this essential competency profile in genetics should be adopted in all Brazilian medical schools with the purpose of training physicians better prepared for the current demands of the SUS. Furthermore, this competency profile can support continuing professional education actions in the area of Genetics, in order to qualify SUS staff in relation to genetic disorders and birth defects.

Recebido em: 24/5/19

Aceito em: 1/7/19

INTRODUÇÃO

Educação em genética é fundamental para o entendimento dos aspectos biológicos do binômio saúde-doença¹. Além disso, a mudança do perfil epidemiológico tornou as doenças com determinantes genéticos cada vez mais relevantes como problema de saúde pública². Assim, manejar as doenças com componente genético, tanto em pacientes como em suas famílias, de forma ética, diligente e considerando a lógica e as políticas do Sistema Único de Saúde (SUS), passou a ser competência desejável para todos os médicos, impactando sua formação na graduação^{3,4}.

Isso foi reconhecido na última versão das Diretrizes Curriculares Nacionais do Curso de Graduação em Medicina, publicada em 2014, que determinou explicitamente como competência em seu artigo 12: “IV – Promoção de Investigação Diagnóstica: a) proposição e explicação, à pessoa sob cuidado ou responsável, sobre a investigação diagnóstica para ampliar, confirmar ou afastar hipóteses diagnósticas, **incluindo as in-**

dições de realização de aconselhamento genético” (grifo nosso)⁵.

Entendendo esta questão como absolutamente relevante, a Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica (SBGM) definiu as competências desejáveis em genética para os médicos do Brasil, articuladas às políticas públicas relacionadas à genética médica existentes no País. Este artigo é um ensaio teórico que objetiva contextualizar e apresentar o perfil de competência em genética para médicos proposto pela SBGM. Dessa forma, é apresentado um referencial teórico, baseado em competência, para apoiar o ensino da genética nas escolas médicas brasileiras.

ATENÇÃO EM SAÚDE NA ÁREA DA GENÉTICA NO BRASIL

A genética médica lida com doenças individualmente raras, mas que, consideradas coletivamente, têm prevalência estimada em 31,5 a 73,0 por mil indivíduos¹. Doenças genéticas

são resultado de alterações cromossômicas ou gênicas, que modificam a produção, estrutura e/ou função de proteínas, culminando em disfunções metabólicas, anormalidades morfológicas e/ou funcionais¹. Doenças genéticas podem ser hereditárias ou não, dado que parte das doenças genéticas não é herdada e acontece por “mutação de novo”. Doenças genéticas podem ser congênitas, indicando alteração no período embrionário, ou podem ser de manifestação tardia, como muitas doenças neurogenéticas progressivas e cânceres^{1,6}.

O impacto das doenças genéticas é percebido nas diferentes faixas etárias. Anomalias cromossômicas estão presentes em aproximadamente 50% de todas as perdas gestacionais de primeiro trimestre⁶. De modo geral, 5% dos recém-nascidos apresentam algum defeito congênito grave, determinado total ou parcialmente por fatores genéticos^{7,8}. No Brasil, a prevalência de defeitos congênitos graves entre recém-nascidos foi estimada em 57,2 por mil^{9,10}. Deficiências sensoriais, como surdez e cegueira, além de deficiências físicas e intelectuais, frequentemente fazem parte do fenótipo de síndromes genéticas e estima-se que mais de 50% dos casos de surdez congênita isolada são causados por mutações monogênicas. Nos adultos, aproximadamente de 5% a 10% dos cânceres comuns, como de mama e intestino, possuem forte componente hereditário⁶.

Doenças genéticas são responsáveis por boa parte das internações pediátricas, deficiências intelectuais, doenças neurodegenerativas e infertilidade, reforçando o considerável efeito que têm sobre a saúde e a qualidade de vida¹¹. É frequente ainda que pessoas com doenças genéticas necessitem de cuidados especiais nas áreas da saúde e educação, e de supervisão para realização de atividades básicas e instrumentais da vida diária. Nesse sentido, a repercussão das doenças genéticas na dinâmica familiar costuma ser significativa e pode implicar a perda de rendimentos para o principal cuidador do paciente, repercutindo também no orçamento familiar¹².

O impacto epidemiológico dos defeitos congênitos e das doenças genéticas começa a ser percebido especialmente quando a taxa de mortalidade infantil alcança valores inferiores a 20 por mil¹³. É o que acontece em todas as regiões do Brasil desde 2005, quando as doenças genéticas, representadas pelo capítulo XVII do Código Internacional de Doenças (“Malformações congênitas, deformidades e anomalias cromossômicas”), assumiram a segunda causa de mortalidade infantil¹⁴.

No Brasil, os serviços de genética médica começaram a se desenvolver nas décadas de 1960 e 1970, habitualmente ligados a cursos de pós-graduação em Genética Humana e/ou Médica. Durante as décadas de 1970 e 1980, foram estruturados serviços com maior capacidade assistencial, vinculados a

instituições universitárias públicas¹⁵. Levantamento realizado em 2001 identificou 64 serviços assistenciais de genética médica no País: 37 (58%) na Região Sudeste (75,7% no Estado de São Paulo), 17 (26%) na Região Sul, 7 (11%) na Região Nordeste e 3 (5%) no Centro-Oeste. Na época, não foi localizado serviço na Região Norte. Os tipos de serviços oferecidos eram bastante variáveis, sendo alguns muito abrangentes (atendimento clínico, laboratorial e pesquisa), enquanto em outros lugares era oferecido somente aconselhamento genético⁷.

O número de profissionais de saúde envolvidos com a assistência em genética médica no Brasil é insuficiente para atender à demanda e estima-se que a maior parte dos pacientes e famílias com doenças genéticas não recebe cuidado adequado^{3,4}. Existem 11 programas de residência em Genética Médica no País, que oferecem um total de 23 novas vagas para médicos residentes por ano⁴. Em 2014, eram oficialmente reconhecidos pelo Conselho Federal de Medicina (CFM) cerca de 241 médicos especialistas em genética¹⁶, a maior parte congregada na SBGM. A distribuição geográfica desses profissionais relaciona-se com a densidade populacional e o índice de desenvolvimento humano das regiões, e, especialmente nas áreas mais pobres e menos povoadas, há maior carência⁴.

A escassez de recursos humanos especializados é, sem dúvida, um entrave para inclusão da assistência em genética clínica no SUS^{2,3,4,10}. A essa carência de especialistas soma-se a incipiente capacitação dos profissionais de saúde não especialistas em genética em relação à área^{4,17,18,19}.

POLÍTICAS PÚBLICAS DE SAÚDE RELACIONADAS À GENÉTICA NO BRASIL

A primeira iniciativa de política pública nacional relacionada à genética médica no Brasil foi o estabelecimento do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) em 2001²⁰. Antes disso, havia algumas legislações estaduais referentes à triagem neonatal de hipotireoidismo congênito e fenilcetonúria, como, por exemplo, a Lei Estadual n.º 3.914/1983, de São Paulo²¹ e a Lei Estadual n.º 867/1987, do Paraná²², mas nenhuma política que abrangesse a totalidade dos recém-nascidos brasileiros. Desde 2001, todos os estados passaram a participar do PNTN, realizado em Serviços de Referência em Triagem Neonatal credenciados pelo SUS, que devem contar com estrutura para diagnóstico, busca ativa, tratamento e acompanhamento dos pacientes identificados²³. O objetivo do PNTN é identificar entre os recém-nascidos aparentemente saudáveis aqueles que têm ou irão provavelmente desenvolver uma doença e poderão se beneficiar da detecção e intervenção precoces^{24,25}. No Brasil, a triagem neonatal foi implantada em fases e, desde 2014, todos os estados da federação realizam

rastreio para fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, hemoglobopatias, fibrose cística, deficiência de biotinidase e hiperplasia adrenal congênita²⁶.

Uma segunda política pública que tangencia a atenção à saúde na área da genética é a Política Nacional de Saúde da Pessoa com Deficiência, instituída em 2002 com o objetivo de incluir as pessoas com deficiência em toda a rede de serviços do SUS, promovendo diagnóstico, tratamento e reabilitação²⁷. Nos manuais e diretrizes que se seguiram à promulgação desta política, as doenças genéticas e os defeitos congênitos foram identificados como causas comuns de deficiências, estimulando-se o acesso dos pacientes aos serviços de genética clínica e ao aconselhamento genético^{28,29}. Dez anos após a publicação da Política Nacional de Saúde da Pessoa com Deficiência, reconhecendo a complexidade que envolve a atenção à saúde das pessoas com deficiência e percebendo a necessidade de ampliar, qualificar e diversificar as estratégias para a atenção a essas pessoas, o Ministério da Saúde instituiu a Rede de Cuidados à Pessoa com Deficiência no âmbito do SUS³⁰. A ideia de trabalhar em rede é favorecer a articulação dos diferentes serviços, assegurando a integralidade do cuidado. Apesar disso, na prática ainda se observa a persistente desarticulação dos diversos componentes dessa rede, que muitas vezes se limitam a prestar cuidados às pessoas com deficiência isoladamente³¹ e nem sempre contemplam a possível dimensão genética envolvida na etiologia da deficiência.

Adicionalmente, desde o início dos anos 2000, o Ministério da Saúde tem publicado protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas relacionados às doenças genéticas raras³²⁻³⁵ ou não^{36,37}. Também são importantes as ações governamentais, previstas e subsidiadas por leis nacionais com relação à prevenção de defeitos congênitos, que incluem a obrigatoriedade da fortificação das farinhas de trigo e milho com ácido fólico a partir de 2004³⁸ e a luta contra a rubéola congênita por intermédio do Programa Nacional de Imunizações^{8,39,40}. Uma medida de vigilância epidemiológica importante na área foi a inclusão de um campo específico na declaração de nascido vivo para o registro dos defeitos congênitos, o que, a despeito da subnotificação do instrumento, tem permitido a monitorização das principais anomalias no País^{8,39,41,42}. Contudo, todas essas medidas estavam desarticuladas e não havia uma política pública orientada especificamente para a atenção na área da genética médica.

A discussão formal sobre o estabelecimento de uma política pública de saúde específica para assistência em genética no Brasil foi iniciada em 2004 e resultou na publicação da Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica no SUS, em 2009⁴³. Mais recentemente, o Ministério da Saúde

tem investido esforços para implantar a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras⁴⁴ e, como 80% das doenças raras são também doenças genéticas, essa política é vista como uma oportunidade de inserção da genética no SUS⁴⁵. Aprovada em 2014, a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras optou por classificar as doenças de acordo com sua natureza de origem em genéticas e não genéticas. Dessa forma, foram elencados dois eixos, sendo que o primeiro reúne três grupos de doenças de origem genética: (a) anomalias congênitas ou de manifestação tardia, (b) deficiência intelectual e (3) erros inatos de metabolismo; e o segundo eixo aborda doenças raras de natureza não genética⁴⁴.

De acordo com as diretrizes da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, a atenção deve ser estruturada seguindo a lógica de cuidados, produzindo saúde de forma sistêmica, centrada no reconhecimento e na atenção dinâmica e contínua às necessidades dos usuários. Desse modo, o SUS deverá garantir cuidado integrado e coordenado dentro da rede de atenção à saúde. Essa política prevê funções específicas para Atenção Primária à Saúde (APS) e para Atenção Especializada Ambulatorial e Hospitalar. A APS deve ser responsável pela coordenação do cuidado de saúde e seguimento longitudinal da população que está registrada sob sua responsabilidade, além de ser o principal ponto de acesso e porta de entrada na rede SUS. Nessa política foram estabelecidas nove atribuições específicas de responsabilidade da APS, que incluem: ações de diagnóstico precoce, por meio da identificação de sinais e sintomas; mapeamento de pessoas com ou sob risco de desenvolverem doenças genéticas e/ou defeitos congênitos para encaminhamento regulado; seguimento clínico após diagnóstico e aconselhamento genético; promoção de educação em saúde com objetivos de prevenção e ampliação de autonomia; avaliação contínua e longitudinal do paciente e sua família; e atenção domiciliar em casos específicos⁴⁴.

Por serem os primeiros a terem contato com os usuários, os profissionais da APS têm um importante papel no reconhecimento de indivíduos com ou sob risco de desenvolver doença genética ou defeito congênito, no encaminhamento e na orientação correta dessas situações^{17,18,19,45}. Nesse sentido, os profissionais não especialistas em genética, sobretudo aqueles que atuam na APS, deverão estar progressivamente mais competentes clinicamente em relação à genética médica.

PERFIL DE COMPETÊNCIA EM GENÉTICA PARA MÉDICOS

O conceito de “competência” assume significados distintos ao longo do tempo, no âmbito tanto da educação quanto do tra-

balho^{46,47}. No Brasil, a Lei de Diretrizes e Bases da Educação tem como referências a epistemologia genética de Jean Piaget e a linguística de Noan Chomsky, entendendo que competências são operações mentais estruturadas em rede que, quando mobilizadas, permitem a incorporação de novos conhecimentos e sua integração significada a esta rede. Com essas orientações, a prática pedagógica está vinculada à construção, apropriação e mobilização de conhecimentos significados, e não se restringe à transmissão de saberes⁴⁸.

No âmbito do trabalho, o termo “competência” tem sido associado a uma variedade de atributos, como capacidades, aptidões e qualificações, que seriam adequados e esperados na execução de determinadas atividades profissionais⁴⁹. Numa visão bastante reducionista, pode-se entender competência profissional como a capacidade de resolver um problema em determinado cenário com base nos resultados. Aprofundando o conceito, competência profissional pode ser entendida como um conjunto identificável e avaliável de conhecimentos, atitudes, valores e habilidades, relacionados entre si, que permitem desempenhos satisfatórios em situações reais de trabalho, segundo padrões utilizados na área ocupacional⁵⁰.

A incorporação do conceito de competência no plano do trabalho interferiu na educação, modificando o ensino, que deixou de ser centrado em saberes disciplinares para ser definido pela produção de competências verificáveis em situações e tarefas específicas⁴⁷. Essas competências devem ser definidas com referência às situações que os alunos deverão ser capazes de compreender e dominar. Somente após essas definições é que se selecionam os conteúdos de ensino⁴⁷. Perrenoud *et al.*⁵¹ chamam a atenção para o fato de que o reconhecimento de uma competência não passa apenas pela identificação de situações a serem controladas, de problemas a serem resolvidos ou de decisões a serem tomadas, mas também pela explicitação de saberes, capacidades, esquemas de pensamento e orientações éticas necessárias⁵¹. Para esses autores, “competência” pode ser considerada como a aptidão para enfrentar um conjunto de situações análogas, mobilizando de forma correta, rápida, pertinente e criativa múltiplos recursos cognitivos: saberes, capacidades, microcompetências, informações, valores, atitudes, esquemas de percepção, de avaliação e de raciocínio⁵¹.

Vários elementos são apontados como integrantes do construto teórico de “competência”. Independentemente do referencial teórico utilizado, “conhecimentos”, “habilidades” e “atitudes” são reconhecidos como elementos estruturantes da “competência”^{52,53}. Conhecimento pode ser entendido como o ato ou efeito de abstrair ideia ou noção de alguma coisa, ou seja, é o saber teórico e prático que incorpora conceitos,

princípios e processos das ciências da natureza, da matemática e das ciências humanas. As habilidades são o resultado das aprendizagens consolidadas na forma de *habitus*, representando, portanto, um saber-fazer⁵⁴. Os conceitos de “habilidade” e “atitude” se diferenciam na medida em que a primeira está associada à resolução de problemas, integrando raciocínio abstrato, memória e processos cognitivos; já “atitude” tem em sua base características pessoais e valores associados ao julgamento⁵².

Particularmente no campo da medicina, Epstein e Hundert⁵⁵ entendem “competência” como o uso habitual e judicioso de habilidades de comunicação, conhecimentos, habilidades técnicas, raciocínio clínico, emoções, valores e reflexões sobre a prática, aliado à capacidade de se manter atualizado, para o benefício do indivíduo e da comunidade que está sendo atendida. Defende-se ainda que competência deva ter repercussão na capacidade de um ser humano cuidar do outro, colocando em prática conhecimentos, habilidades e valores para prevenir e resolver problemas de saúde⁵⁶.

No Brasil, as Diretrizes Curriculares Nacionais do Curso de Graduação em Medicina particularizam o entendimento de “competência” como a capacidade de mobilizar conhecimentos, habilidades e atitudes, com utilização dos recursos disponíveis, exprimindo-se em iniciativas e ações que traduzam desempenhos capazes de solucionar, com pertinência, oportunidade e sucesso, os desafios que se apresentam na prática profissional, em diferentes contextos do trabalho em saúde, resultando numa prática médica de excelência, prioritariamente nos cenários do SUS⁵.

Atualmente, a construção de currículos nas profissões de saúde, tanto na graduação como nos programas de especialização, como a residência médica, tem se apoiado em competências esperadas, derivando daí os processos de formação e de avaliação necessários para sua implantação⁵⁶. A “matriz de competências” é o elemento estruturante da construção de um currículo baseado em competências, expressando consensos coletivos acerca do conteúdo imprescindível e que nenhum estudante deverá deixar de saber ao se formar, apontando os elementos envolvidos na constituição da competência. Portanto, de forma ideal, essa matriz deve ser construída coletivamente, com base na experiência de profissionais da área-fim com excelência reconhecida, educadores e outros profissionais relacionados com o tema⁵⁷.

Desde a década de 1990, muitos grupos internacionais têm trabalhado no sentido de estabelecer um perfil ou matriz de competências mínimas em genética para profissionais de saúde e, em particular, para médicos⁵⁸⁻⁶². O Projeto Genoma Humano, iniciado formalmente em 1990 e concluído em 2003,

impulsionou a necessidade de reconhecer a genética médica como área de interesse posicionada entre as prioridades do ensino médico. Houve o reconhecimento de que os profissionais de saúde vivenciavam o início de uma mudança revolucionária, baseada na incorporação da genética aos cuidados de saúde, e de que todas as especialidades médicas seriam afetadas^{63,64}. Com o rápido avanço da genética médica e o pequeno número de especialistas na área, foi reconhecida a importância de todos os médicos aprenderem e aplicarem conceitos básicos e clínicos da área. Em 2004, a Association of American Medical Colleges delineou competências centrais sobre genética que todos os estudantes de Medicina e médicos residentes dos EUA deveriam dominar ao final de seu treinamento⁶⁵.

Em 2007, a National Coalition for Health Professional Education in Genetics (NCHPEG), uma organização sem fins lucrativos cuja missão é promover a formação de profissionais de saúde e o acesso a informações sobre os avanços na genética humana, estabeleceu as “Competências essenciais em genética para profissionais da saúde”⁶⁶. A NCHPEG considera fundamental que um profissional de saúde seja capaz de: (a) reconhecer situações clínicas que envolvem a genética ou nas quais o conhecimento da genética ajuda no manejo; (b) entender que a informação genética pode ter consequências médicas, sociais e psicológicas importantes para o paciente e sua família; (c) saber quando e como encaminhar um paciente para um profissional de saúde especializado em genética. Para que esses três objetivos sejam alcançados, a NCHPEG organizou as competências essenciais em genética em conhecimentos, habilidades e atitudes, gerais a todos os profissionais de saúde⁶⁶.

Em 2008, a European Society of Human Genetics adotou um perfil mínimo de competências em genética, específico para médicos e enfermeiros generalistas; e também outro perfil, específico para médicos e enfermeiros especialistas em outras áreas que não a genética, bem como para dentistas⁶⁷. Indubitavelmente, a integração da genética no cuidado à saúde requer conhecimento básico sobre doenças genéticas comuns e padrões de hereditariedade, medidas de prevenção, testes genéticos e inovações terapêuticas. Mas também implica habilidades relacionadas à capacidade de coletar, registrar e interpretar uma história familiar e à comunicação não diretiva e não coercitiva, bem como atitudes relacionadas ao trabalho em equipe interdisciplinar, ao sigilo e à confidencialidade de informações⁶⁸⁻⁷².

Experiências internacionais no âmbito do ensino mostram que grande parte do conteúdo de genética continua sendo discutida nos primeiros dois anos do curso médico, o que dificulta a aplicação dos conhecimentos teóricos na prática clínica^{73,74,75}.

Experiências pedagógicas nas quais a genética é abordada longitudinalmente, ao longo de todo o curso médico, de maneira integrada a outras disciplinas, têm sido recomendadas^{75,76,77}.

Em âmbito nacional, um levantamento realizado junto às escolas médicas entre 2000 e 2003 mostrou que, apesar de bem estabelecido, o ensino de genética era extremamente variável e necessitava de definição quanto aos objetivos clínicos⁷⁸. Há experiências de estágio clínico junto a associações especializadas no suporte a pessoas com deficiência⁷⁹ e de treinamento sistematizado para residentes de medicina de família e comunidade⁴⁵.

APRESENTAÇÃO DE UM PERFIL DE COMPETÊNCIA EM GENÉTICA PARA MÉDICOS DO BRASIL

Um grupo de trabalho, formado por cinco médicos geneticistas, professores universitários, iniciou a discussão de um perfil de competências em genética específico para médicos no Brasil, tomando como ponto de partida um documento anterior, mais amplo, desenvolvido pela SBGM e dirigido às profissões de saúde em geral⁴. Após rodadas de debate por meio eletrônico foi construída uma proposta de matriz de competências específica em genética para médicos, que foi colocada em consulta pública entre os associados da SBGM.

Foram definidas quatro competências fundamentais que se destinam a permitir que os egressos dos cursos de Medicina possam suspeitar do diagnóstico de uma condição de base genética; explicar e propor ao paciente a necessidade de realizar investigação para ampliar, confirmar ou afastar as hipóteses diagnósticas; e indicar o aconselhamento genético. As quatro competências discriminadas foram: (1) reconhecer a necessidade de educação continuada, examinando regularmente a sua própria competência clínica, identificando as lacunas de aprendizagem e os avanços da genética e da genômica ao longo do tempo; (2) identificar indivíduos que apresentem ou possam desenvolver uma doença genética e saber como e quando fazer encaminhamento para um profissional especializado em genética médica; (3) manejar pacientes com doenças genéticas e/ou defeitos congênitos previamente diagnosticados, utilizando diretrizes clínicas já estabelecidas, no âmbito da sua atuação profissional; e (4) promover e estimular práticas clínicas e de educação em saúde objetivando a prevenção de doenças genéticas/ defeitos congênitos.

Para alcançar as quatro competências descritas anteriormente, foi delineado um conjunto de conhecimentos, habilidades e atitudes (Quadro 1), estruturantes do perfil de competência em genética proposto.

QUADRO 1
Conhecimentos, habilidades e atitudes necessárias para alcançar o perfil de competência em genética proposto pela SBGM para os médicos do Brasil

Conhecimentos	<p>Reconhecer a importância das doenças genéticas/defeitos congênitos no contexto epidemiológico local e nacional.</p> <p>Conhecer a terminologia e os conceitos básicos usados na genética médica.</p> <p>Conhecer os padrões de herança clássicos no âmbito das famílias e comunidades.</p> <p>Reconhecer a importância do heredograma ao avaliar a predisposição/susceptibilidade e a transmissão de doenças genéticas.</p> <p>Ter noções básicas da morfogênese e da fisiologia humana e do papel da genética nesses processos.</p> <p>Conhecer os princípios básicos de genética e biologia molecular (divisão celular, alterações cromossômicas, tipos de mutação, código genético, etc.) e como se associam à formação de doenças, incluindo aspectos de carcinogênese e dos distúrbios neurogenéticos.</p> <p>Entender como a interação de fatores genéticos, ambientais e comportamentais atua na susceptibilidade, no início e no desenvolvimento de doenças, assim como na manutenção da saúde e resposta ao tratamento.</p> <p>Conhecer as bases da farmacogenética.</p> <p>Reconhecer os principais agentes teratogênicos e as medidas preventivas relacionadas (especialmente álcool e drogas ilícitas).</p> <p>Reconhecer os principais fatores de risco genéticos – idade parental avançada, consanguinidade, recorrência familiar.</p> <p>Conhecer as medidas preventivas relacionadas às doenças genéticas/defeitos congênitos – ácido fólico pré-concepcional, imunizações maternas, hábitos de vida saudáveis.</p> <p>Reconhecer que as doenças genéticas são frequentemente distúrbios multissistêmicos, necessitando de abordagem interdisciplinar e multiprofissional.</p> <p>Conhecer os princípios e diretrizes do Programa Nacional de Triagem Neonatal.</p> <p>Conhecer os formulários oficiais e obrigatórios para registro das doenças genéticas/defeitos congênitos – Declaração de Nascido Vivo e Declaração de Óbito.</p> <p>Conhecer as doenças genéticas/defeitos congênitos que não são raros, ou seja, que têm prevalência superior a 1,3:2.000 indivíduos.</p> <p>Conhecer os principais testes genéticos utilizados na prática clínica.</p> <p>Conhecer as bases do aconselhamento genético.</p> <p>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.</p> <p>Conhecer as atribuições do médico geneticista no reconhecimento e manejo das doenças de base genética/congênita, com o intuito de operacionalizar o sistema de referência/contrarreferência.</p> <p>Conhecer os princípios de genética e biologia molecular básica associados aos mecanismos oncológicos e a consequente interface da genética com a oncologia (oncogenética).</p> <p>Conhecer os princípios de genética básica e sua interface com os distúrbios neurológicos (neurogenética).</p>
Habilidades	<p>Reunir informações e interpretar a história genética de uma família, incluindo a construção de um heredograma de no mínimo três gerações e o reconhecimento de padrões de herança.</p> <p>Reconhecer a variação do fenótipo normal e suas alterações morfológicas e funcionais.</p> <p>Preencher adequadamente os documentos de referência e contrarreferência dos pacientes com suspeita ou com diagnóstico definido de doenças genéticas e defeitos congênitos.</p> <p>Usar habilidades de comunicação adequadas e demonstrar consciência da necessidade de confidencialidade e de uma abordagem não diretiva junto aos pacientes e suas famílias.</p> <p>Usar adequadamente a tecnologia disponível para a obtenção de informações atualizadas sobre genética e genômica.</p> <p>Reconhecer as interfaces principais da genética em diferentes áreas clínicas de forma multidisciplinar.</p>
Atitudes	<p>Respeitar o aconselhamento genético não diretivo e não coercitivo.</p> <p>Considerar as crenças culturais e religiosas do paciente a respeito da sua herança genética, quando presta cuidados a pessoas com ou em risco de desenvolver doenças genéticas.</p> <p>Perceber a importância e a necessidade de privacidade e confidencialidade.</p> <p>Ter consciência do impacto social e psicológico de um diagnóstico genético no paciente e seus familiares.</p> <p>Trabalhar de forma cooperativa e colaborativa em uma equipe interdisciplinar e multiprofissional em saúde.</p>

CONSIDERAÇÕES FINAIS

É apresentado um referencial teórico, baseado em competência, para apoiar o ensino da genética nas escolas médicas brasileiras com a finalidade de formar um médico mais adequado às atuais demandas do SUS. O delineamento de um perfil de competência explicita o reconhecimento de que os médicos precisam ter conhecimentos mínimos essenciais relacionados à genética médica, mas também precisam ter certas habilidades e atitudes imprescindíveis para que os avanços na área da genética sejam trasladados adequadamente para a assistência à saúde. Esse mesmo perfil de competência pode subsidiar ações de educação profissional permanente na área da genética, de forma a capacitar o recurso humano do SUS em relação às doenças genéticas e aos defeitos congênitos.

Reforça-se a importância de os médicos não especialistas em genética, sobretudo daqueles que atuam na APS, reconhecerem os pacientes e as famílias que se beneficiariam do atendimento especializado e do aconselhamento genético. Em função disso, defende-se a adoção deste perfil de competência mínimo em genética em todas as escolas médicas brasileiras.

AGRADECIMENTOS

Às Dras. Carolina Fischinger Moura de Souza e Temis Maria Felix, presidentes da Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica (SBGM) nas gestões 2016-2018 e 2018-2020, respectivamente, pelo apoio ao desenvolvimento deste trabalho. À Profa. Dra. Angelina Xavier Acosta, coordenadora do Departamento de Educação da SBGM na época de realização deste trabalho.

REFERÊNCIAS

- Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ, White RL. Conceitos e história: o impacto clínico das doenças genéticas. In: *Genética Médica*. 5 ed. Rio de Janeiro: Elsevier; 2017, p.1-5.
- Passos-Bueno MR, Bertola D, Horovitz DD, Ferraz VEF, Brito LA. Genetics and genomics in Brazil: a promising future. *Mol Genet Genomic Med*. 2014; 2(4): 280-91.
- Novoa MC, Burnham TF. Desafios para a universalização da genética clínica: o caso brasileiro. *Rev Panam Salud Pública*. 2011; 29(1): 61-8.
- Melo DG, Germano CMR, Porciúncula CG, Paiva IS, Neri JICF, de Avó LRS, et al. Reflexões sobre a qualificação e o provimento de médicos no contexto da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS. *Interface*. 2017; 21(suppl.1): 11205-16.
- Brasil. Câmara de Educação Superior. 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 da República Federativa do Brasil*, Brasília, 23 de junho de 2014. [Acesso em: 20-05-19]. Disponível em: <http://pesquisa.in.gov.br/imprensa/jsp/visualiza/index.jsp?data=23/06/2014&jornal=1&pagina=8&totalArquivos=64>
- Turnpenny P, Ellard S. *Emery's Elements of Medical Genetics*. 15th ed. Amsterdam: Elsevier. 2017; 416 p.
- Marques-de-Faria AP, Ferraz VE, Acosta AX, Brunoni D. Clinical genetics in developing countries: the case of Brazil. *Community Genet*. 2004; 7(2-3): 95-105.
- Horovitz DDG, Llerena Jr. JC, Mattos RA. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual. *Cad Saúde Pública*. 2005; 21(4): 1055-64.
- Christianson A, Howson CP, Modell B. *March of Dimes Global Report on Birth Defects*. New York: March of Dimes Birth Defects Foundation; 2006. [Acesso em: 20-05-19]. Disponível em: http://www.marchofdimes.com/downloads/Birth_Defects_Report-PF.pdf
- Horovitz DD, Ferraz VEF, Dain S, Marques-de-Faria AP. Genetic services and testing in Brazil. *J Community Genet*. 2013; 4(3): 355-75.
- Giugliani R. A Importância da Genética Médica e do Estudo de Defeitos Congênitos. In: Leite JCLL, Comunello LN, Giugliani, R, eds. *Tópicos em Defeitos Congênitos*. Porto Alegre: Editora da Universidade Federal do Rio Grande do Sul; 2002: p. 11-14.
- Baumbusch J, Mayer S, Sloan-Yip I. Alone in a Crowd? Parents of Children with Rare Diseases' Experiences of Navigating the Healthcare System. *J Genet Couns*. 2018 [Epub ahead of print].
- March of Dimes Birth Defects Foundation and World Health Organization. *Management of birth defects and haemoglobin disorders: report of a joint WHO-March of Dimes Meeting*. Geneva: WHO Press; 2006, 31 p. [Acesso em: 20-05-19]. Disponível em: <http://www.who.int/genomics/publications/WHO-MODreport-final.pdf>
- Brasil. DATASUS -Departamento de Informação e Informática do SUS. Sistema de Informações de Saúde. *Estatísticas Vitais – Mortalidade e Nascidos Vivos. 1996-2013*. [Site na Internet] [Acesso em: 20-05-19]. Disponível em: <http://www.datasus.gov.br>
- Brunoni D. Aconselhamento Genético. *Ciênc Saúde Coletiva*. 2002; 7(1): 101-7.
- Scheffer M, Biancarelli A, Cassenote A. *Demografia Médica no Brasil 2015*. São Paulo: Departamento de Medicina Preventiva da Faculdade de Medicina da USP; Conselho Regional de Medicina do Estado de São Paulo; Conselho Federal de Medicina; 2015, 284 p. [Acesso em: 20-05-19].

- Disponível em: <http://www.usp.br/agen/wp-content/uploads/DemografiaMedica30nov20153.pdf>
17. Acosta AX, Abé-Sandes K, Giugliani R, Bittles AH. Delivering genetic education and genetic counseling for rare diseases in rural Brazil. *J Genet Couns.* 2013; 22(6): 830-4.
 18. Melo DG, Paula PK, Rodrigues SA, Avó LRS, Germano CMR, Demarzo MMP. Genetics in primary healthcare and the National Policy on Comprehensive Care for People with Rare Diseases in Brazil: opportunities and challenges for professional education. *Journal of Community Genetics.* 2015; 6(3):231-40.
 19. Gramasco HFF, Baptista FH, Ribeiro MG, de Avó LRS, Germano CMR, Melo DG. Genetics in Primary Healthcare in Brazil: potential contribution of mid-level providers and community health workers. *J Community Med Health* 6(2): doi:10.4172/2161-0711.1000406
 20. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria GM/nº 822, de 6 de junho de 2001. Cria o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN). *Diário Oficial da União da República Federativa do Brasil, Brasília, 06 de junho de 2001.* [Acesso em: 20-05-19]. Disponível em: http://www.saude.mg.gov.br/images/documentos/PORTARIA_822.pdf
 21. Assembleia Legislativa do Estado de São Paulo. Lei Nº 3.914, de 14 de novembro de 1983. Dispõe sobre diagnóstico precoce da Fenilcetonúria e do Hipotireoidismo Congênito nos hospitais e maternidades do Estado de São Paulo. [Acesso em: 20-05-19]. Disponível em: <https://www.al.sp.gov.br/repositorio/legislacao/lei/1983/lei-3914-14.11.1983.html>
 22. Assembleia Legislativa do Estado do Paraná. Lei 8627, de 09 de dezembro de 1987. Dispõe sobre a obrigatoriedade dos diagnósticos que especifica, nas crianças nascidas nas maternidades e casas hospitalares mantidas pelo Estado do Paraná. [Acesso em: 20-05-19]. Disponível em: <https://www.legislacao.pr.gov.br/legislacao/pesquisarAto.do?action=exibir&codAto=7031&codItemAto=58705>
 23. Ramalho AS, Magna LA, de Paiva-e-Silva RB. A Portaria MS n.º 822/01 e a triagem neonatal das hemoglobinopatias *CadSaude Publica.* 2003; 19(4): 1195-9.
 24. Leão LL, Aguiar MJ. Triagem neonatal: o que os pediatras deveriam saber. *J Pediatr (Rio J).* 2008; 84(4 Suppl): S80-90.
 25. Botler J, Camacho LA, da Cruz MM, George P. Triagem neonatal - o desafio de uma cobertura universal e efetiva. *CienSaude Colet.* 2010; 15(2): 493-508.
 26. Brasil, Ministério da Saúde. Programa Nacional de Triagem Neonatal [Site na Internet]. [Acesso em: 20-05-19]. Disponível em: <http://portalms.saude.gov.br/acoes-e-programas/programa-nacional-da-triagem-neonatal>
 27. Brasil. Ministério da Saúde. Gabinete do Ministro. Portaria n.º 1.060 de 05 de Junho de 2002. Política Nacional de Saúde da Pessoa Portadora de Deficiência. *Diário Oficial da União da República Federativa do Brasil, Brasília, 05 de junho de 2002.* [Acesso em: 20-05-19]. Disponível em: http://dtr2004.saude.gov.br/susdeaz/legislacao/arquivo/Portaria_1060_de_05_06_2002.pdf
 28. Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Política Nacional de Saúde da Pessoa Portadora de Deficiência / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde – Brasília: Editora do Ministério da Saúde, 2008, 72 p. [Acesso em: 23-10-18]. Disponível em: http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/politica_nacional_saude_pessoa_deficiencia.pdf
 29. Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. Política Nacional de Saúde da Pessoa com Deficiência / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. – Brasília: Editora do Ministério da Saúde, 2010. 24 p. [Acesso em: 20-05-19]. Disponível em: http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/politica_nacional_pessoa_com_deficiencia.pdf
 30. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria nº. 793, de 24 de abril de 2012. Institui a Rede de Cuidados à Pessoa com Deficiência no âmbito do Sistema Único de Saúde. 2012. [Acesso em: 20-05-19]. Disponível em: http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2012/prt0793_24_04_2012.html
 31. Machado WCA, Pereira JS, Schoeller SD, Júlio LC, Martins MMFPS, Figueiredo NMA. Integralidade na rede de cuidados da pessoa com deficiência. *Texto contexto - enferm.* 2018; 27(3): e4480016.
 32. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria nº 2.305, de 19 de dezembro de 2001. Aprova o Protocolo de Indicação de Tratamento Clínico da osteogenesis imperfecta com pamidronatodissódico no âmbito do Sistema Único de Saúde. Brasília, DF, 2001.
 33. Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Assistência à Saúde. Portaria nº 263, de 18 de julho de 2001. Aprova o protocolo clínico e diretrizes terapêuticas – Fibrose cística – Enzimas pancreáticas. Brasília, DF, 2001.
 34. Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Assistência à Saúde. Portaria nº 449, de 8 de julho de 2002. Aprova o protocolo clínico e diretrizes terapêuticas – Doença de Gaucher – Imiglucerase. *Diário Oficial da União da República Federativa do Brasil, Brasília, 09 de julho de 2002.*
 35. Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Assistência à Saúde. Portaria nº 847, de 6 de novembro de 2002. Aprova o protocolo clínico e diretrizes terapêuticas – Fenilcetonúria

- Fórmula de aminoácidos isenta de fenilalanina. Brasília, DF, 2002.
36. Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Assistência à Saúde. Portaria nº 872, de 12 de novembro de 2002. Aprova o protocolo clínico e diretrizes terapêuticas – Doença falciforme – Hidroxiuréia. Brasília, DF, 2002.
37. Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. Diretrizes de atenção à pessoa com Síndrome de Down. Brasília: Ministério da Saúde, 2013. 60 p. [Acesso em: 20-05-19]. Disponível em: http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_pessoa_sindrome_down.pdf
38. Brasil. Agência Nacional de Vigilância Sanitária. Resolução RDC nº 344, de 13 de dezembro de 2002. Aprova o regulamento técnico para a fortificação das farinhas de trigo e das farinhas de milho com ferro e ácido fólico. Diário Oficial da União da República Federativa do Brasil, Brasília, 18 de dezembro de 2002. [Acesso em: 20-05-19]. Disponível em: http://189.28.128.100/dab/docs/portaldab/documentos/resolucao_rdc344_2002.pdf
39. Meira JGC, Acosta AX. Políticas de saúde pública aplicadas à Genética Médica no Brasil. *Revista de Ciências médicas e biológicas*. 2009; 8(2): 189-97.
40. Tomaz RVV, Rosa TL, Van DB, Melo DG. Public health policies for the intellectually disabled in Brazil: an integrative review. *Cien Saúde Colet*. 2016; 21(1): 155-72.
41. Nhoncanse GC, Melo DG. Confiabilidade da Declaração de Nascido Vivo como fonte de informação sobre os defeitos congênitos no Município de São Carlos, São Paulo, Brasil. *CienSaude Colet*. 2012; 17(4): 955-63.
42. Cosme HW, Lima LS, Barbosa LG. Prevalência de anomalias congênitas e fatores associados em recém-nascidos do município de São Paulo no período de 2010 a 2014. *Rev Paul Pediatr*. 2017; 35(1): 33-8.
43. Brasil. Ministério da Saúde. Gabinete do Ministro. Portaria nº 81, de 20 de janeiro de 2009. Institui, no âmbito do SUS, a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica. Diário Oficial da União da República Federativa do Brasil, Brasília, 21 de janeiro de 2009.
44. Brasil. Ministério da Saúde. Gabinete do Ministro. Portaria nº 199, de 30 janeiro 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio. Diário Oficial da União da República Federativa do Brasil, Brasília, 12 de fevereiro de 2014.
45. Melo DG, Gomes TLCS. Capacitação em Genética Médica para residentes em Medicina de Família e Comunidade: Relato de Experiência. *Revista de APS*. 2009; 12(1): 83-7.
46. Araújo D. Noção de competência e organização curricular. *Rev. baiana saúde pública*. 2007; 31(supl.1): 32-43.
47. Ramos MN. A pedagogia das competências: autonomia ou adaptação? São Paulo: Cortez, 2001, 320p.
48. Menezes ET, Santos TH. Verbete competência. *Dicionário Interativo da Educação Brasileira - Educabrazil*. São Paulo: Midiamix, 2001. [Acesso em: 20-05-19]. Disponível em: <https://www.educabrazil.com.br/competencia>
49. Marinho-Araujo C, Rabelo ML. Avaliação educacional: a abordagem por competências. *Avaliação: Revista da Avaliação da Educação Superior (Campinas)*. 2015; 20(2): 443-66.
50. Irigoien M, Vargas F. Competencia laboral: manual de conceptos, métodos y aplicaciones en el sector salud. Montevideo: Cinterfor, 2002. 252p. [Acesso em: 20-05-19]. Disponível em: <https://www.oitcinterfor.org/publicaci%C3%B3n/competencia-laboral-manual-conceptos-m%C3%A9todos-aplicaciones-sector-salud>
51. Perrenoud P, Thurler M, Macedo L, Machado N, Allesandrini C. As competências para ensinar no século XXI: a formação dos professores e o desafio da avaliação. Porto Alegre: Artmed Editora, 2002.
52. Fernandez N, Dory V, Ste-Marie LG, Chaput M, Charlin B, Boucher A. Varying conceptions of competence: an analysis of how health sciences educators define competence. *Med Educ*. 2012; 46(4): 357-65.
53. Sá P, Paixão F. Contributos para a clarificação do conceito de competência numa perspetiva integrada e sistémica. *Rev. Port. de Educação*. 2013; 26(1): 87-144.
54. Ramos MN. A educação profissional pela Pedagogia das Competências: para além da superfície dos documentos oficiais. *Educ Soc*. 2002; 23(80): 401-22.
55. Epstein MR, Hundert AM. Defining and Assessing Professional Competence. *JAMA*. 2002; 287(2): 226-87.
56. Santos WS, Organização curricular baseada em competência na educação médica. *Revista Brasileira de Educação Médica*. 2001; 35(1): 86-92.
57. Gontijo ED, Alvim C, Megale L, Melo JRC, Lima MECC. Matriz de competências essenciais para a formação e avaliação de desempenho de estudantes de medicina. *Revista Brasileira de Educação Médica*. 2013; 37(4): 526-39.
58. American Society of Human Genetics. Report from the ASHG Information and Education Committee: medical school core curriculum in genetics. *Am J Hum Genet*. 1995; 56(2): 535-37.
59. Friedman JM, Blitzer M, Elsas LJ 2nd, Francke U, Willard HF. Clinical objectives in medical genetics for undergraduate medical students. Association of Professors of Human Genetics, Clinical Objectives Task Force. *Genet Med*. 1998; 1(1): 54-5.

60. American Academy of Family Physicians. Core Educational Guidelines - Medical genetics: Recommended core educational guidelines for family practice residents. *Am Fam Physician*. 1999; 60(1): 305-7.
61. Lea DH. Position statement: integrating genetics competencies into baccalaureate and advanced nursing education. *Nurs Outlook*. 2004; 50(4): 167-68.
62. Riegert-Johnson DL, Korf BR, Alford RL, Broder MI, Keats BJ, Ormond KE, et al. Outline of a medical genetics curriculum for internal medicine residency training programs. *Genet Med*. 2004; 6(6): 543-47.
63. Collins FS. Shattuck lecture – Medical and Societal consequences of the human genome project. *New England J Med*. 1999; 341(1): 28-37.
64. Greendale K, Pyeritz RE. Empowering primary care health professionals in medical genetics: how soon? How fast? How far? *Am J Med Genet*. 2001; 106(3): 223-32.
65. Thurston VC, Wales PS, Bell MA, Torbeck L, Brokaw JJ. The current status of medical genetics instruction in US and Canadian medical schools. *Acad Med*. 2007; 82(5): 441-5.
66. Genetic Alliance; The New York-Mid-Atlantic Consortium for Genetic and Newborn Screening Services. *Understanding Genetics: A New York, Mid-Atlantic Guide for Patients and Health Professionals*. Washington (DC): Genetic Alliance; 2009 Jul 8. APPENDIX Q, National Coalition for Health Professional Education in Genetics (NCHPEG): Principles of Genetics for Health Professionals. [Acesso em: 20-05-19]. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK115543/>
67. European Society of Human Genetics. Core competences in genetics for health professionals in Europe. 2008. [Acesso em: 20-05-19]. Disponível em: <https://www.eshg.org/139.0.html>.
68. Emery J, Hayflick S. The challenge of integrating genetic medicine into primary care. *BMJ*. 2001; 322(7293): 1027-30.
69. Scott J, Trotter T. Primary care and genetics and genomics. *Pediatrics*. 2013; 132(Suppl 3): S231-7.
70. Teng K, Acheson LS. Genomics in primary care practice. *Prim Care*. 2014; 41(2): 421-35.
71. Carroll JC, Rideout AL, Wilson BJ, Allanson JM, Blaine SM, Esplen MJ, et al. Genetic education for primary care providers: improving attitudes, knowledge, and confidence. *Can Fam Physician*. 2009; 55(12): e92-9.
72. Wilson BJ, Islam R, Francis JJ, Grimshaw JM, Permaul JA, Allanson JE, et al. Supporting genetics in primary care: investigating how theory can inform professional education. *Eur J Hum Genet*. 2016; 24(11): 1541-46.
73. Plunkett-Rondeau J, Hyland K, Dasgupta S. Training future physicians in the era of genomic medicine: trends in undergraduate medical genetics education. *Genet Med*. 2015; 17(11): 927-34.
74. Bijanzadeh M. Medical genetics teaching in Iranian medical schools, especially Ahvaz, south of Iran. *J Adv Med Educ Prof*. 2014; 2(2): 58-62.
75. Wolyniak MJ, Bemis LT, Prunuske AJ. Improving medical students' knowledge of genetic disease: a review of current and emerging pedagogical practices. *Adv Med Educ Pract*. 2015; 6: 597-607.
76. Dhar SU, Alford RL, Nelson EA, Potocki L. Enhancing exposure to genetics and genomics through an innovative medical school curriculum. *Genet Med*. 2012; 14(1): 163-7.
77. Hyland K, Dasgupta S. Medical genetics and genomics education and its impact on genomic literacy of the clinical workforce. *Genet Med*. 2019; 21(5):1259-60.
78. Porciúncula CGG. Avaliação do ensino de genética médica nos cursos de medicina do Brasil [tese]. Campinas, SP: Universidade de Campinas, 2004.
79. Melo DG, Demarzo MMP, Huber J. Ambulatório de genética médica na Apae: experiência no ensino médico de graduação. *Revista Brasileira de Educação Médica*. 2008; 32(3), 396-402.

CONTRIBUIÇÃO DOS AUTORES

Victor Evangelista de Faria Ferraz, Débora Gusmão Melo, André Anjos da Silva, Antonette Souto El Husny trabalharam na análise e interpretação dos dados e na revisão final do manuscrito. Victor Evangelista de Faria Ferraz e Débora Gusmão Melo trabalharam na redação inicial do manuscrito.

CONFLITO DE INTERESSES

Nada declarado pelos autores.

ENDEREÇO PARA CORRESPONDÊNCIA

Victor Evangelista de Faria Ferraz
Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto – USP
Departamento de Genética
Av. Bandeirantes, 3900
Vila Monte Alegre – Ribeirão Preto
CEP 14049-900 – SP
E-mail: victor.ferraz@gmail.com, vferraz@usp.br



This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution License, which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.