

## Calificación y provisión de médicos en el contexto de la Política Nacional de Atención Integral a las Personas con Enfermedades Raras en el Sistema Brasileño de Salud (SUS)

Débora Gusmão Melo<sup>(a)</sup>

Carla Maria Ramos Germano<sup>(b)</sup>

Carlos Guilherme Gaelzer Porciúncula<sup>(c)</sup>

Isaias Soares de Paiva<sup>(d)</sup>

João Ivanildo da Costa Ferreira Neri<sup>(e)</sup>

Lucimar Retto da Silva de Avó<sup>(f)</sup>

Marcelo Marcos Piva Demarzo<sup>(g)</sup>

Marcial Francis Galera<sup>(h)</sup>

(a,b,f) Departamento de Medicina, Universidade Federal de São Carlos (UFSCar). Rod. Washington Luis (SP-310), Km 235, Campus da UFSCar. São Carlos, SP, Brasil. 13565-905. dgmelo@ufscar.br; cgermano@ufscar.br; lucimar@ufscar.br

(c) Faculdade de Medicina, Universidade Federal de Alagoas (Ufal). Maceió, AL, Brasil. cggael@uol.com.br

(d) Hospital Universitário Pedro Ernesto. Rio de Janeiro, RJ, Brasil. ispaiva.gen@gmail.com

(e) Curso de Medicina, Universidade Potiguar. Natal, RN, Brasil. jineri@uol.com.br

(g) Departamento de Medicina Preventiva, Universidade Federal de São Paulo (Unifesp). São Paulo, SP, Brasil. marcelodemarzo@gmail.com

(h) Departamento de Pediatria, Faculdade de Medicina, Universidade Federal de Mato Grosso (UFMT). Cuiabá, MT, Brasil. fgaler@uol.com.br

Este ensayo teórico reflexiona sobre la calificación y la provisión de médicos en el contexto de la Política Nacional de Atención Integral a las Personas con Enfermedades Raras en el SUS. Para ello, presentamos la Política y sus directrices y situamos la discusión alrededor de dos estrategias integradas: la provisión y la fijación en el área de médicos genetistas y la capacitación de profesionales de Atención Primaria a la Salud en relación a las enfermedades genéticas y a los defectos congénitos. Finalmente, considerando las Directrices Curriculares Nacionales del Curso de Graduación en Medicina, presentamos una propuesta de perfil de competencia mínimo en Genética, elaborada para instrumentalizar los cursos de graduación del área de la Salud, en particular los cursos de Medicina. De esta forma, ofrecemos una referencia teórica para apoyar el delineamiento de programas de educación y formación en Salud, contribuyendo para la inclusión del cuidado en Genética en el SUS.

*Palabras clave:* Enfermedades raras. Política pública. Genética Médica. Educación en Salud. Competencia clínica.

## Introducción

La Genética Médica trata de enfermedades individualmente raras que, sumadas, constituyen un grupo considerable con prevalencia de 31,5 a 73,0 por 1.000 individuos<sup>1</sup>. La incidencia de enfermedades genéticas y defectos genéticos en Brasil no es diferente de la encontrada en otras partes del mundo siendo que, por lo general, del 3 al 5% de los recién nacidos brasileños presentan algún defecto congénito, determinado total o parcialmente por factores genéticos<sup>2</sup>.

Es natural que a medida que mejoran los indicadores de salud de la población, las enfermedades genéticas y los defectos congénitos pasen a ser responsables por una mayor proporción de muertes entre los niños<sup>3-5</sup>. El impacto de los defectos congénitos se percibe especialmente cuando la tasa de mortalidad infantil alcanza valores inferiores a 40 por 1.000<sup>6</sup>. Es lo que sucede en Brasil, en donde desde 2005, esas enfermedades, representadas por el capítulo XVII del Código Internacional de Enfermedades (“Malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas”) son la segunda causa de mortalidad infantil en todas las regiones del país<sup>7</sup>.

Desde 1998 la Organización Mundial de la Salud (OMS) ha señalado reiteradamente la necesidad de que los países en desarrollo comiencen actividades de promoción y protección a la salud en el campo de las enfermedades de origen primariamente genética y de los defectos congénitos<sup>8-11</sup>. En ese contexto, en enero de 2014 el Ministerio de la Salud de Brasil instituyó la Política Nacional de Atención a las Personas con Enfermedades Raras (PNAIPDR) en el SUS<sup>12</sup>, asegurando asistencia a una parte de la población con una amplia gama de enfermedades genéticas raras que generalmente son crónicas, progresivas, degenerativas y que muchas veces traen riesgo de muerte<sup>13</sup>.

Este artículo es un ensayo teórico cuyo objetivo es reflexionar sobre la calificación y la provisión de médicos en el contexto de la PNAIPDR. Para tanto, inicialmente presentaremos la Política y sus directrices y a continuación situaremos la discusión alrededor de dos estrategias integradas: la provisión y la fijación en el área de médicos genetistas y la capacitación de profesionales que actúan en la Atención Primaria a la Salud en relación a las enfermedades genéticas y a los defectos congénitos. Finalmente, considerando las actuales Directrices Curriculares Nacionales del Curso de Graduación en Medicina, publicadas en 2014<sup>14</sup>, presentaremos una propuesta de perfil de competencia mínimo en Genética, elaborada por la Comisión de Enseñanza de la Sociedad Brasileña de Genética Médica para instrumentalizar los cursos de Medicina.

De esa forma, presentamos una referencia histórica, basada en competencia para apoyar el delineamiento de programas de educación y formación en Salud, contribuyendo para la inclusión del cuidado en Genética en el SUS.

### **La Política Nacional de Atención Integral a Las Personas con Enfermedades Raras en El SUS: Perspectiva Histórica y Directrices**

Conceptualmente, una enfermedad se considera rara cuando su prevalencia es igual o inferior a 50–65 por 100.000 individuos<sup>15,16(i)</sup>. Hay alrededor de cinco a ocho mil enfermedades raras diferentes<sup>15,17</sup> y en Brasil se estima que 13 millones de personas tienen alguna enfermedad rara<sup>18</sup>. Casi el 80% de las enfermedades tienen etiología genética y el 20% restante incluye algunas enfermedades infecciosas poco frecuentes<sup>15</sup>.

Aproximadamente el 50% de las enfermedades raras afectan a los niños<sup>13</sup> y el 30% de los enfermos mueren antes de los cinco años de edad<sup>15</sup>. En Brasil, las verificaciones realizadas por asociaciones de pacientes señalan dificultades para el diagnóstico de esas enfermedades, con peregrinación de los enfermos por diversos médicos, a veces durante décadas (Alianza Brasileña de Genética, ABG, comunicación

---

<sup>(i)</sup> Para efectos de la PNAIPDR se consideró que enfermedad rara es la que afecta a hasta 65 personas en casa 100.000 individuos, es decir, 1,3 personas para cada 2.000 individuos.

personal). Aunque no haya un tratamiento específico para la mayor parte de las enfermedades raras genéticas, la implantación de cuidados adecuados puede mejorar la calidad y aumentar la expectativa de vida de los enfermos, además de proporcionar asesoramiento genético familiar<sup>15,17</sup>.

La discusión formal sobre el establecimiento de una política pública de Salud en Genética en Brasil comenzó en octubre de 2004, con la institución del Grupo de Trabajo de Genética Clínica<sup>19</sup> compuesto por especialistas en Genética Médica y técnicos del Ministerio de la Salud. El trabajo de ese grupo resultó en la publicación en 2009 de la Política Nacional de Atención Integral en Genética Clínica en el SUS, cuyo principal objetivo era estructurar una red de servicios regionalizada y jerarquizada que permitiera el acceso y la atención integral en Genética<sup>20</sup>. Como suele suceder, esa Política dejó algunos aspectos sin reglamentar y no se implantó en la práctica.

La PNAIPDR aprobada en 2014 es resultado del trabajo de otro grupo constituido en 2012 por el Departamento de Atención Especializada y Temática/Coordinación de media y alta complejidad con representantes de la sociedad civil, especialistas Médica y técnicos del Ministerio de la Salud<sup>21</sup>. Para incluir el total de enfermedades raras conocidas, se optó por clasificar las enfermedades en la PNAIPDR de acuerdo con su naturaleza de origen como genética y no genética. Por lo tanto, se relataron dos ejes de enfermedades raras, siendo que el primero reúne tres grupos de enfermedades de origen genética: (1) anomalías congênitas o de manifestación tardía, (2) deficiencia intelectual y (3) errores innatos de metabolismo; y el segundo eje aborda enfermedades raras de naturaleza no genética<sup>12</sup>.

De acuerdo con las directrices de la PNAIPDR, la atención debe estructurarse siguiendo la lógica de cuidados, produciendo salud de forma sistémica, centrada en el reconocimiento y en la atención dinámica y continua a las necesidades de los usuarios. De ese modo, el SUS deberá garantizar cuidado integrado y coordinado en todos los niveles, desde prevención, acogida, diagnóstico, tratamiento (con garantía de acceso a las tecnologías disponibles y al asesoramiento genético) soporte y apoyo, hasta resolución, seguimiento y rehabilitación<sup>21</sup>. Esa política prevé funciones específicas para

Atención Primaria a la Salud (APS) y para Atención Especializada Ambulatoria y Hospitalaria, incluso con el establecimiento de "Servicios de Atención Especializada en Enfermedades Raras" y "Servicios de Referencia en Enfermedades Raras"<sup>21</sup>. Para APS se establecieron nueve atribuciones específicas que incluyen el mapeo de personas con riesgo o bajo él de desarrollar anomalía congénita y/o enfermedad genética para derivación regulada (referencia), promoción de Educación en Salud con objetivos de prevención, seguimiento clínico después del diagnóstico y asesoramiento genético (contra-referencia) y atención a domicilio en casos específicos<sup>21</sup>. Los Servicios de Atención Especializada y de Referencia son responsables por acciones diagnósticas terapéuticas y preventivas para las personas con enfermedades raras o bajo riesgo de desarrollarlas, lo que incluye acompañamiento clínico especializado multidisciplinario y asesoramiento genético no directivo y no-coercitivo <sup>21</sup>.

### **Sobre el Asesoramiento Genético en la PNAIPDR**

El Asesoramiento Genético (AG) se define como un proceso de comunicación que cuida de los problemas humanos relacionados a la ocurrencia o recurrencia de una enfermedad genética en una familia. Ese proceso envuelve la tentativa realizada, por una o más personas capacitadas apropiadamente, para ayudar a los individuos o a la familia a: (1) entender los hechos médicos, incluyendo el diagnóstico, el probable curso de la enfermedad (pronóstico) y las medidas (tratamientos) disponibles; (2) evaluar cómo el factor hereditario contribuye para la enfermedad y el riesgo de recurrencia para determinados parientes; (3) entender cuáles son las opciones que tienen ante el riesgo de recurrencia, en relación a la vida reproductiva de la familia; (4) elegir cuáles son las acciones mas apropiadas para ellos, considerando los riesgos y los objetivos de sus familias, actuando de acuerdo con sus decisiones; (5) obtener el mejor ajuste posible a la enfermedad del familiar afectado y/o al riesgo de recurrencia de la enfermedad<sup>22</sup>.

La PNAIPDR prevé que el AG debe ofrecerse a los individuos y familias con enfermedades raras de origen genético o bajo riesgo de desarrollarlas, tendiendo

como objetivo primordial la asistencia y la educación, permitiendo el conocimiento, a los individuos y/o familias, sobre todos los aspectos de la enfermedad en cuestión, desde su etiología, evolución, pronóstico, así como la toma de decisiones con relación al derecho reproductivo<sup>21</sup>.

Las directrices de la PNAIPDR todavía determinan que el AG deberá ser realizado por un equipo multiprofesional capacitado, que cuente con un médico genetista y/o profesional de Salud capacitado, con graduación en el área de la Salud y postgrado, maestría o doctorado académico en el área de Genética Humana o Título de especialista en Biología Molecular Humana o Citogenética Humana, emitidos por la Sociedad Brasileña de Genética o Título de especialista en Genética, emitido por el Consejo Federal de Biología y Comprobación de un mínimo de 800 horas de experiencia profesional o pasantía supervisada en AG<sup>21</sup>.

En países europeos, en EE.UU., en Australia y en Canadá, en donde la Genética está más incorporada en la práctica de los cuidados en Salud, existe la profesión de “consejero genético” que habitualmente corresponde a un profesional con graduación en algún curso del área de Salud (con frecuencia Medicina, Enfermería o Psicología) y con capacitación especializada, típicamente a nivel de maestría, incluyendo conocimientos sobre Genética Clínica, Genética de Poblaciones, Citogenética y Biología Molecular, así como habilidades relacionadas a la Psicología y técnicas de comunicación<sup>23,24</sup>.

Aunque la PNAIPDR reconozca la necesidad de AG para el cuidado integral de los individuos y familias con enfermedades raras de etiología genética, la profesión de “consejero genético” todavía no está reglamentada en Brasil. Actualmente, la Coordinación de Perfeccionamiento de Personal de Nivel Superior (CAPES) reconoce 36 programas de postgrado en Genética en funcionamiento en el país, siendo 17 doctorados, 16 maestrías académicas y tres maestrías profesionalizantes<sup>25</sup>. La mayor parte de esos programas tiene investigadores con trayectorias relacionadas a la Genética Humana y/o Médica, responsables por la capacitación de profesionales de la Salud y de las Ciencias Biológicas. Un único programa de maestría profesionalizante, vinculado al Instituto de Biociencias de la Universidad de São Paulo es específico en AG

y existe desde 2015<sup>25</sup>.

### **La Genética Médica en el cuidado de la Salud en Brasil y nuevas necesidades de formación en relación a la PNAIPDR**

En Brasil, la Genética Médica fue reconocida como especialidad médica por el Consejo Federal de Medicina en el año 1983. En la búsqueda por la consolidación de la especialidad, en 1986 se fundó la Sociedad Brasileña de Genética Clínica que, en 2006, recibió el nombre de Sociedad Brasileña de Genética Médica (SBGM)<sup>26</sup>.

Los servicios de Genética Médica en el país comenzaron a desarrollarse en las décadas de 1960 y 1970, casi siempre vinculados a cursos de postgrado en Genética Humana y/o Médica y con interés mayor en la investigación de determinadas enfermedades o grupos de enfermedades. Durante las décadas de 1970 y 1980 se estructuraron servicios con mayor capacidad asistencial, vinculados a hospitales y/o instituciones universitarias públicas<sup>27</sup>. El registro realizado por la SBGM en el año 2000 mostró la existencia de 64 servicios asistenciales de Genética Médica: 37 (58%) en la región Sudeste (el 75,7% en el Estado de São Paulo), 17 (26%) en la región Sur, 7 (11 %) en la región Nordeste y 3 (5%) en el Centro-Oeste. En esa época no se identificó ningún servicio en la región Norte. Los tipos de servicios ofrecidos eran bastante variables, siendo algunos muy incluyentes (atención clínica, de laboratorio e investigación), mientras que en otros solamente se ofrecía asesoramiento genético<sup>3</sup>.

El número de servicios y de recursos humanos envueltos en la asistencia en Genética Médica en Brasil se considera insuficiente para atender la demanda y se estima que la mayor parte de los pacientes y familias que padecen enfermedades genéticas no recibe cuidado adecuado<sup>28,29</sup>. Datos de la investigación “Demografía médica en Brasil”, realizada por el Consejo Federal de Medicina<sup>30</sup> y publicados en noviembre de 2015, señalan la existencia de 241 médicos especialistas en Genética<sup>(i)</sup> distribuidos en el territorio nacional de manera muy heterogénea (Fig. 1). La distribución geográfica de los profesionales de Genética y servicios se relaciona con la

---

<sup>(i)</sup> El total de 241 especialistas en Genética Médica incluye 17 (7,1%) con duplicación de registro.

densidad poblacional y el índice de desarrollo humano de las regiones, y en las áreas más pobres y menos pobladas (en particular en el Norte y Nordeste) hay una carencia mayor de profesionales.

Existen solamente 11 programas de residencia en Genética Médica en el país que ofrecen un total de 22 nuevas plazas para médicos residentes al año, a excepción de un programa vinculado a la Universidad de Brasilia y otro a la Universidad Federal de Bahia, todos los demás se sitúan en las regiones Sur y Sudeste (Fig. 1)<sup>31</sup>.

**Figura 1.** Distribución de los 241 médicos especialistas en Genética y de los 11 programas de residencia en Genética Médica en Brasil.





Adicionalmente, se estima que haya casi veinte enfermeras trabajando en el área, la mayor parte de ellas con doctorado en Genética. En este momento ellas se organizan para consolidar la Sociedad Brasileña de Enfermería en Genética y Genómica, fundada en junio de 2015 (Flória-Santos M., comunicación personal).

Debido a la concentración de profesionales y servicios en las regiones Sur y Sudeste, hay gran migración de pacientes (especialmente del Norte y Nordeste) en busca de atención. La escasez de recursos humanos especializados es un obstáculo para inclusión de la asistencia en Genética Clínica en el SUS<sup>5,28,32</sup> y obstáculo para la implantación de la PNAIPDR<sup>31</sup>.

A esa carencia de médicos especialistas se suma la incipiente capacitación de los profesionales de Salud que actúan en la APS en relación a la Genética Clínica<sup>31,33,34</sup>.

En general, los profesionales médicos que actúan en la APS demuestran habilidad para reconocer situaciones en las que es necesario derivar al paciente para el especialista en Genética, pero tienen dificultades para coleccionar y valorizar adecuadamente las informaciones de la historia familiar y para identificar estándares de herencia genética<sup>31</sup>. Experiencias educativas exitosas de capacitación en Genética por parte de profesionales de APS ya se han relatado en el país<sup>35,36</sup>, mostrando el potencial que la Estrategia de Salud de la Familia tiene para contribuir a la implantación de la PNAIPDR.

El cuidado concentrado en la persona, práctica incentivada en la Estrategia de la Salud de la Familia, favorece el abordaje integral y longitudinal del individuo, considerando al sujeto en su singularidad, pero también considerando su inserción familiar y sociocultural. Siendo así, los profesionales que actúan en la APS pueden tener mayores oportunidades para identificar enfermedades hereditarias, recurrentes en las familias, y mapear situaciones de riesgo ambiental para defectos congénitos, tales como la exposición a agentes teratogénicos. Además, al tratarse de enfermedades genéticas que normalmente son multi-sistémicas y exigen el involucramiento de una amplia gama de profesionales, la coordinación de los cuidados ejercida por la APS puede asegurar la articulación efectiva entre los diferentes niveles de atención<sup>37,38</sup>. La educación de profesionales de Salud generalistas, que actúan en la APS, es fundamental para trasladar adecuadamente los recientes descubrimientos de la Genética Médica y de la Genómica en beneficio de los pacientes y sus familias, contribuyendo para la reducción de la inequidad en Salud <sup>31,34,39,40</sup>.

Aunque de forma limitada, la educación y la capacitación en Genética se están implantando en los cursos de graduación en Medicina de Brasil, pero el conocimiento sobre Genética propuesto en los currículos varía mucho en relación a los temas presentados y su profundidad<sup>28,41,42</sup>. Generalmente, el aprendizaje se basa en una asignatura, frecuentemente aislada, con una práctica clínica limitada y restringida al estudio de enfermedades raras en la población en general, pero comunes en los hospitales escuela<sup>43</sup>.

Las Actuales Directrices Curriculares Nacionales (DCN) del curso de graduación en Medicina, publicadas en 2014, determinan como parte del perfil de competencia de

los egresados la “propuesta y explicación, a la persona bajo cuidados o responsable, sobre la investigación diagnóstica para ampliar, confirmar o rechazar hipótesis diagnósticas, incluyendo las indicaciones de realización de asesoramiento genético”<sup>14</sup>. No está explícito en las DCN cuáles conocimientos, habilidades y actitudes son necesarios para alcanzar esa competencia, lo que motivó a la SBGM a posicionarse en relación al asunto.

### **Perfil de competencia mínimo en Genética para profesionales de Salud de Brasil en el contexto de la PNAIPDR**

Grupos de especialistas en Genética Humana y Médica de Europa y EE.UU. han trabajado en la elaboración de directrices educacionales y en el establecimiento de perfiles de competencias en Genética para profesionales de Salud<sup>44-51</sup>.

Usando como referencia el material previamente producido por esos grupos, en marzo de 2015 cinco médicos genetistas, profesores universitarios, miembros de la Comisión de Enseñanza de la SBGM en la gestión 2014–2016 y autores de ese ensayo, se reunieron a tiempo total, durante dos días consecutivos, con la intención de elaborar una propuesta de perfil de competencia mínimo en Genética, adaptada a la realidad de Brasil y, por lo tanto, considerando la PNAIPDR y las últimas DCN del curso de graduación en Medicina. El material producido por ese grupo de especialistas fue validado por los demás socios de la SBGM por medio de Internet y después se presentó en ese ensayo.

Referencias teóricas de dos organizaciones, la “National Coalition for Health Professional Education in Genetics” (NCHPEG)<sup>50</sup> y la “European Society of Human Genetics” (ESHG)<sup>51</sup> fueron elegidos como principales parámetros de la discusión. La NCHPEG es una organización sin fines de lucro, cuya misión es promover la formación de profesionales de Salud y el acceso a informaciones sobre los avances en la Genética Humana y, en 2007, ella estableció y publicó las “Competencias esenciales en Genética para todos los profesionales de la Salud” (“Core Competencies in Genetics for All Health Professionals”)<sup>50</sup>. A su vez, la ESHG definió, en 2008, competencias específicas

para médicos, enfermeros, obstétricos y odontólogos no especialistas en Genética y también para médicos y enfermeras especialistas en el área que actúan en la comunidad europea<sup>51</sup>.

Como resultado del trabajo realizado por la SBGM se enumeraron cuatro competencias esenciales para todos los profesionales de Salud: (1) examinar regularmente su propia competencia clínica, reconociendo las lagunas de aprendizaje y los avances de la Genética y de la Genómica en el transcurso del tiempo, comprendiendo la necesidad de educación continuada; (2) identificar a individuos que presenten o puedan desarrollar una enfermedad genética y saber cómo y cuándo derivarlos para un profesional especializado en Genética Médica; (3) manejar pacientes con enfermedades genéticas/defectos congénitos previamente diagnosticados, utilizando directrices clínicas ya establecidas en el ámbito de su actuación profesional; y (4) promover e incentivar prácticas clínicas y de Educación en Salud con el objetivo de la prevención de enfermedades genéticas/defectos congénitos. Para alcanzar esas competencias se especificó un conjunto de conocimientos, habilidades y actitudes necesarios, enumerados en la Tabla 1.

**Tabla 1.** Perfil de competencia mínimo en Genética para todos los profesionales de Salud en Brasil, propuesto por la Sociedad Brasileña de Genética Médica.

<b>Conocimientos</b>
Reconocer la importancia de las enfermedades genéticas/defectos congénitos dentro del contexto epidemiológico local y nacional.
Conocer la terminología y los conceptos básicos usados en la Genética Médica.
Conocer los estándares de herencia clásicos en el ámbito de las familias y comunidades.
Reconocer la importancia del heredograma al evaluar la predisposición/susceptibilidad y la transmisión de enfermedades genéticas.
Tener nociones básicas de la morfogénesis y de la fisiología humana y del papel de la Genética en esos procesos.
Entender cómo la interacción de factores genéticos, ambientales y comportamentales actúan en la susceptibilidad, en el inicio y en el desarrollo de enfermedades, así como en la respuesta al tratamiento y en el mantenimiento de la Salud.

Reconocer los principales agentes teratogénicos y las medidas preventivas relacionadas (especialmente alcohol y drogas ilícitas).
Reconocer los principales factores de riesgo genéticos: edad parental avanzada, consanguinidad, recurrencia familiar.
Conocer las medidas preventivas relacionadas a las enfermedades genéticas/defectos congénitos: ácido fólico pre-concepcional, inmunizaciones maternas, hábitos de vida saludables.
Reconocer que las enfermedades genéticas son frecuentemente disturbios multi-sistémicos que necesitan abordaje interdisciplinario y multiprofesional.
Conocer los principios y directrices del Programa Nacional de Clasificación Neonatal.
Conocer los formularios oficiales y obligatorios para registro de las enfermedades genéticas/defectos congénitos: declaración de nacido vivo y declaración de fallecimiento.
Conocer las enfermedades genéticas/defectos congénitos que no son raros, es decir, que tienen una prevalencia superior a 1,3:2.000 individuos.
Conocer los principales testes genéticos utilizados en la práctica clínica.
Conocer la red de atención y cuidados en salud disponible en los tres niveles de complejidad para los individuos con enfermedades genéticas/defectos congénitos y sus familias.
Conocer las atribuciones del médico genetista en el reconocimiento y manejo de las enfermedades de base genética/congénita, con el objetivo de poner en operación el sistema de referencia/contra-referencia.
<b>Habilidades</b>
Reunir informaciones sobre la historia genética de una familia, incluyendo la construcción de un heredograma de tres generaciones como mínimo.
Reconocer la variación del fenotipo normal y sus alteraciones morfológicas y funcionales.
Rellenar adecuadamente los documentos de referencia y contra-referencia de los pacientes con sospecha de enfermedades genéticas y defectos congénitos o con diagnóstico definido.
Usar habilidades de comunicación adecuadas y demostrar conciencia de la necesidad de confidencialidad y de un abordaje no directivo con los pacientes y sus familias.
Usar adecuadamente la tecnología disponible para la obtención de informaciones actualizadas sobre Genética y Genómica.
<b>Actitudes</b>
Respetar el asesoramiento genético no directivo y no coercitivo.

Considerar las creencias culturales y religiosas del paciente con relación a su herencia genética cuando se presten cuidados a personas en o con riesgo de desarrollar enfermedades genéticas.
Tener sensibilidad para percibir la importancia y la necesidad de privacidad y confidencialidad.
Demostrar conciencia de la importancia del impacto social y psicológico de un diagnóstico genético en el paciente y sus familiares.
Ser capaz de trabajar de forma cooperativa y colaborativa en un equipo interdisciplinario y multiprofesional en Salud

La expectativa es que ese perfil de competencia se incorpore en los cursos de graduación en Medicina, cuyas DCN ya reconocen la importancia de la Genética en el proceso de cuidado a la Salud. Se espera también que otros cursos de graduación en el área de la Salud, específicamente el de Enfermería, incluyan la Genética en sus DCN y puedan beneficiarse de ese perfil de competencia sugerido.

Existe el reconocimiento de que la educación de profesionales de Salud, en especial de médicos, en relación a las enfermedades genéticas y a los defectos congénitos, envuelve adecuación de su formación durante la graduación, pero también envuelve la capacitación de profesionales ya formados<sup>28,31,34</sup>. En ese sentido, es necesario estructurar y promover cursos de educación permanente para estos profesionales de forma continua, en el tiempo suficiente para actualizar a la mayoría de ellos. Una posible estrategia para ellos puede ser aprovechar el período de uno o dos años de Residencia en Medicina de Familia y Comunidad que está previsto actualmente en el proyecto Más Médicos para ser obligatorio a partir de 2018 antes del ingreso en las demás especialidades médicas<sup>52</sup>, como oportunidad para capacitación en Genética. El éxito de esta estrategia está condicionado a eventuales desdoblamientos del Proyecto Más Médicos que en este momento atraviesa una situación de inestabilidad institucional e incertidumbre en relación a su futuro.

### **Consideraciones finales**

Al presentar una propuesta del perfil de competencia mínimo en Genética para profesionales de Salud, adaptado a la realidad brasileña, esperamos proporcionar una

referencia teórica para guiar las matrices curriculares de los cursos del área de la Salud, en especial de los cursos de Medicina. Ese mismo perfil de competencia puede subsidiar políticas de educación profesional permanente en el área de Genética para capacitar la fuerza de trabajo del SUS en relación a las enfermedades genéticas y anomalías congénitas, preparando a los profesionales para la implantación de la PNAIPDR.

Debemos subrayar que el proyecto Más Médicos actualmente prevé el mantenimiento de la Genética Médica como una especialidad cuyo programa de residencia tiene acceso directo<sup>52</sup>. Entendemos que es papel del Ministerio de la Salud fomentar la apertura de más programas de residencia en Genética, garantizando la formación de recursos humanos especializados suficientes para la implantación de la PNAIPDR en el SUS.

Finalmente, es fundamental reconocer el oficio del Consejero Genético como profesional de Salud, definiendo cómo debe ser su formación y cuáles son sus atribuciones.

### **Agradecimientos**

A la Profesora. Dra. Lavínia Schuler Faccini, presidente de la Sociedad Brasileña de Genética Médica en la gestión 2014–2016, por la revisión crítica del manuscrito.

### **Colaboradores**

J.I.C.F. Neri, C.G.G. Porciúncula, D.G. Melo, I.S. de Paiva y M.F. Galera elaboraron el perfil de competencia en Genética presentado en el manuscrito. D.G.Melo elaboró la versión inicial del manuscrito. M.M.P. Demarzo, C.M.R. Germano y L.R.S. de Avó contribuyeron significativamente con la discusión crítica del manuscrito. Todos los autores colaboraron en la redacción y en la revisión final del texto.

### **Referencias**

1. Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ, organizadores. Conceitos e história: o impacto clínico das doenças genéticas. In: Genética médica. 5 ed. Rio de Janeiro: Elsevier; 2017. p. 1–5.
2. Leite JCL, Comunello LN, Giugliani R. Tópicos em defeitos congênitos. Porto Alegre: Ed. da UFRGS; 2002.

3. 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.
4. Horovitz DDG, Llerena Jr. JC, Mattos RA. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual. *Cad Saúde Pública.* 2005; 21(4): 1055-64.
5. Horovitz DD, de Faria Ferraz VE, Dain S, Marques-de-Faria AP. Genetic services and testing in Brazil. *J Community Genet.* 2013; 4(3):355-75.
6. March of Dimes Birth Defects Foundation, World Health Organization. Management of birth defects and haemoglobin disorders: report of a joint WHO-March of Dimes Meeting [Internet]. 2006. 31 p. [citado 30 Jun 2017]. Disponível em: <http://www.who.int/genomics/publications/WHO-MODreport-final.pdf>
7. Departamento de Informática do SUS. Sistema de informações de Saúde. Estatísticas vitais - mortalidade e nascidos vivos [Internet]. 1996-2015 [citado 30 Jun 2017]. Disponível em: <http://www.datasus.gov.br>.
8. Penchaszadeh VB. Medical Genetic Services in Latin America: Report of a WHO Collaborating Centre for Community Genetics and Education. Geneva: WHO Press; 1998.
9. World Health Organization. Primary Health Care Approaches for Prevention and Control of Congenital and Genetic Disorders: Report of a WHO meeting. Geneva: WHO Press; 2000.
10. World Health Organization. Community genetic services in Latin America and regional networks on medical genetics: Report of a WHO consultation. Geneva: WHO Press; 2004.
11. World Health Organization. Community genetics services: report of a WHO consultation on community genetics in low- and middle-income countries. Geneva: WHO Press; 2010.
12. Ministério da Saúde (BR). Gabinete do Ministro. Portaria no 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio. *Diário Oficial da União.* 12 Feb 2014 [citado 30 Jun 2017]. Disponível em: [http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199\\_30\\_01\\_2014.html](http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html)
13. ORPHANET - Portal de Doenças Raras e Medicamentos Órfãos [Internet]. [citado 30 Jun 2017]. Disponível em: <http://www.orpha.net>
14. 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.jsp?data=23/06/2014&jornal=1&pagina=8&totalArquivos=64>
15. Vrueth R, Baekelandt ERF, Haan JMH. Priority diseases and reasons for inclusion. Background Paper 6.19 - Rare Diseases. [Internet]. 2013. 46p. [citado 30 Jun 2017]. Disponível em: [http://www.who.int/medicines/areas/priority\\_medicines/BP6\\_19Rare.pdf?ua=1](http://www.who.int/medicines/areas/priority_medicines/BP6_19Rare.pdf?ua=1)
16. Warren Kaplan W, Laing R, organizadores. Orphan diseases. In: Priority medicines for Europe and the world. Geneva: WHO Press; 2004. p. 95-8.



17. Institute of Medicine (US). Committee on Accelerating Rare Diseases Research and Orphan Product Development, Field MJ, Boat TF, editores. Rare diseases and orphan products: accelerating research and development [Internet]. Washington (DC): National Academies Press; 2010 [citado 30 Jun 2017]. Disponível em: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK56184/>
18. Associação da Indústria Farmacêutica de Pesquisa. Doenças raras: contribuições para uma Política Nacional. [Internet]. São Paulo: Ativaonline Editora e Serviços Gráficos; 2013. 28p. [citado 30 Jun 2017] Disponível em: [http://www.sbmf.org.br/\\_pdf/biblioteca/14/doencas\\_raras\\_2013.pdf](http://www.sbmf.org.br/_pdf/biblioteca/14/doencas_raras_2013.pdf)
19. Ministério da Saúde (BR). Gabinete do Ministro. Portaria no 2.380, de 28 de outubro de 2004. Institui o Grupo de Trabalho de Genética Clínica, e dá outras providências. Diário Oficial da União. 29 Out 2004 [citado 30 Jun 2017]. Disponível em: [http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2004/prt2380\\_28\\_10\\_2004.html](http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2004/prt2380_28_10_2004.html)
20. Ministério da Saúde (BR). Gabinete do Ministro. Portaria no 81, de 20 de janeiro de 2009. Institui, no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica. Diário Oficial da União. 21 Jan 2009 [citado 30 Jun 2017]. Disponível em: [http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2009/prt0081\\_20\\_01\\_2009.html](http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2009/prt0081_20_01_2009.html)
21. Ministério da Saúde (BR). 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 [Internet]. Brasília; p.41. 2014 [citado 30 Jun 2017]. Disponível em: [http://conitec.gov.br/images/Protocolos/Diretrizes\\_Atencao-DoencasRaras.pdf](http://conitec.gov.br/images/Protocolos/Diretrizes_Atencao-DoencasRaras.pdf)
22. Fraser FC. Genetic counseling. *Am J Hum Genet.* 1974; 26(5):636-61.
23. Cordier C, Lambert D, Voelckel MA, Hosterey-Ugander U, Skirton H. A profile of the genetic counsellor and genetic nurse profession in European countries. *J Community Genet.* 2012; 3(1):19-24.
24. Organização Mundial de Saúde. Genetic counselling services [Internet]. [citado 30 Jun 2017]. Disponível em: <http://www.who.int/genomics/professionals/counselling/en/>
25. Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior [Internet]. [citado 30 Jun 2017]. Disponível em: <http://www.capes.gov.br/>
26. Sociedade Brasileira de Genética Médica. [Internet]. [acesso em 30 Jun 2017]. Disponível em: <http://www.sbgm.org.br/>
27. Brunoni D. Aconselhamento genético. *Ciênc Saúde Colet.* 2002; 7(1): 101-7.
28. Novoa MC, Burnham TF. Desafios para a universalização da genética clínica: o caso brasileiro. *Rev Panam Salud Publica.* 2011; 29(1):61-8.
29. Melo DG, Sequeiros J. The challenges of incorporating genetic testing in the Unified National Health System in Brazil. *Genet Test Mol Biomarkers.* 2012; 16(7):651-5.
30. Scheffer M, Biancarelli A, Cassenote A. Demografia médica no Brasil 2015. [Internet]. São Paulo: Universidade de São Paulo; Conselho Regional de Medicina do Estado de São Paulo; Conselho Federal de Medicina; 2015. 285p. [citado 30 Jun 2017]. Disponível em: <http://www.usp.br/agen/wp-content/uploads/DemografiaMedica30nov20153.pdf>

31. Melo DG, de Paula PK, de Araujo Rodrigues S, da Silva de Avó LR, Germano CM, Demarzo MMP. Genetics in primary health care and the National Policy on Comprehensive Care for People with Rare Diseases in Brazil: opportunities and challenges for professional education. *J Community Genet*. 2015; 6(3):231–40.
32. Passos–Bueno MR, Bertola D, Horovitz DD, de Faria Ferraz VE, Brito LA. Genetics and genomics in Brazil: a promising future. *Mol Genet Genomic Med*. 2014; 2(4):280–91.
33. Vieira DKR, Attianezi M, Horovitz DD, Llerena Jr JC. Atenção em genética médica no SUS: a experiência de um município de médio porte. *Physis*. 2013a; 23(1):243–61.
34. 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 Educ [Internet]*. 2016 [citado 30 Jun 2017]; 6(2):[7 p.]. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.4172/2161-0711.1000406>
35. Melo DG, Gomes TLCS. Capacitação em Genética Médica para residentes em Medicina de Família e Comunidade: relato de experiência. *Rev Atenção Prim Saúde*. 2009; 12(1):83–7.
36. Vieira TA, Giugliani C, da Silva LP, Faccini LS, Loguercio Leite JC, Artigalás OA, et al. Inclusion of medical genetics in primary health care: report of a pilot project in Brazil. *J Community Genet*. 2013b; 4(1):137–45.
37. Starfield B, Holtzman NA, Roland MO, Sibbald B, Harris R, Harris H. Primary care and genetic services: Health care in evolution. *Eur J Public Health*. 2002; 12(1):51–6.
38. Acheson L. Fostering applications of genetics in primary care: what will it take? *Genet Med*. 2003; 5(2):63–5.
39. Emery J, Hayflick S. The challenge of integrating genetic medicine into primary care. *BMJ*. 2001; 322(7293):1027–30.
40. Acheson LS, Wiesner GL. Current and future applications of genetics in primary care medicine. *Prim Care*. 2004; 31(3):449–60.
41. da Rosa VL. Genética humana e sociedade: conhecimentos, significados e atitudes sobre a ciência da hereditariedade na formação de profissionais de saúde [tese]. Florianópolis: Universidade Federal de Santa Catarina; 2000.
42. Porciúncula CGG. Avaliação do ensino de genética médica nos cursos de medicina do Brasil [tese]. Campinas: Universidade de Campinas; 2004.
43. Melo DG, Demarzo MMP, Huber J. Ambulatório de genética médica na Apae: experiência no ensino médico de graduação. *Rev Bras Educ Méd*. 2008; 32(3):396–402.
44. 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):535–7.
45. 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.

46. 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.
47. Lea DH. Position statement: integrating genetics competencies into baccalaureate and advanced nursing education. *Nurs Outlook*. 2004; 50(4):167–8.
48. 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.
49. International Society of Nurses in Genetics. Genetics and genomics nursing: scope and standards of practice. Silver spring: American Nursing Association; 2007. 119p. [citado 30 Jun 2017] Disponível em: <http://www.nursingworld.org/MainMenuCategories/EthicsStandards/Resources/Genetics-1/Genetics-and-Genomics-Nursing-Scope-andStandards.pdf>
50. 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](http://www.nchpeg.org/documents/Core_Comps_English_2007.pdf)
51. European Society of Human Genetics. Core competences in genetics for health professionals in Europe [Internet]. 2008 [citado 30 Jun 2017]. Disponível em: <https://www.eshg.org/139.0.html>.
52. Presidência da República (BR). Casa Civil. 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. *Diário Oficial da União*, 23 Out 2013 [citado 30 Jun 2017]. Disponível em: [http://www.planalto.gov.br/ccivil\\_03/\\_ato2011-2014/2013/Lei/L12871.htm](http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2011-2014/2013/Lei/L12871.htm)

Traducido por Maria Cabajal

