

## O ENSINO DE GENÉTICA NA MEDICINA: COMO OS ALUNOS PERCEBEM A GENÉTICA CLÍNICA

Carolina F. M. Souza<sup>\*</sup>; Ida V. D. Schwartz<sup>\*</sup>; Sílvia P. Ruschel<sup>\*</sup>; Ana Cristina Puga<sup>\*</sup>; Alexandre M. Reis<sup>\*</sup>; Fabrício S. Costa<sup>\*</sup>; Ricardo P. Dias<sup>\*\*</sup>; Renato Z. Flores<sup>\*\*\*</sup>; Lavínia Schüller<sup>\*\*\*\*</sup>

**Resumo**

*Considerando a genética como uma área de rápido avanço nas áreas biomédicas e de inclusão recente como disciplina nos currículos das faculdades de medicina, procurou-se verificar o grau e o tipo de conhecimento por parte dos alunos de medicina da Universidade Federal do Rio Grande do Sul - Brasil sobre o papel do geneticista como especialista médico, bem como avaliar a influência da disciplina de genética médica na modificação dos conceitos prévios relativos à esta questão. Para tanto, foram aplicados dois questionários padronizados no primeiro e último dia de aula nos semestres de 1992/2 e 1993/1. Nos questionários PRÉ disciplina as principais funções atribuídas ao médico geneticista foram relacionadas a pesquisa e laboratório (32%). Nos questionários PÓS disciplina as atribuições passaram a ser estudo e diagnóstico de síndromes (29,1%), aconselhamento genético (26,1%) e tratamento (17,2%). As diferenças foram estatisticamente significantes ( $P < 0.01$ ).*

**Palavras-Chave**

• Educação médica; Médico geneticista; Ensino de genética médica.

**1. Introdução**

A genética é, sem dúvida, uma das áreas de mais rápido avanço na biologia e medicina. Os desenvolvimentos recentes na genética molecular ocasionaram uma verdadeira revolução, atingindo praticamente todas as especialidades médicas<sup>1</sup>. Por outro lado, o interesse da população em geral com relação à genética médica aumentou com a chegada do diagnóstico pré-natal, da triagem populacional para algumas doenças genéticas, da detecção de portadores e da disponibilidade de tratamento<sup>3</sup>.

Até há pouco tempo, a relevância da genética na medicina era limitada, sendo considerada uma disciplina envolvida apenas na herança de características raras ou então de importância apenas na biologia. Esta idéia começou a mudar apenas em 1959, quando Lejeune e cols. observaram que as

crianças com uma forma de retardo mental denominada então de "mongolismo", eram portadoras de um cromossomo a mais que os indivíduos normais. A partir daí houve um aumento do interesse dos médicos por genética, surgindo uma nova especialidade chamada genética clínica. Tais especialistas são médicos cuja função principal é o diagnóstico e a assistência a pacientes com suspeita de doença genética. Como muitas vezes os fenótipos de patologias genéticas e ambientais são similares, o geneticista clínico frequentemente se ocupa também destas últimas. O aconselhamento genético enfatiza o fornecimento de riscos de ocorrência e/ou recorrência à família como instrumento de apoio. O termo genética médica é mais amplo e engloba áreas como a genética epidemiológica, a triagem populacional de portadores de doenças genéticas e o estudo da organogênese<sup>6</sup>.

No Brasil, a inclusão da genética como disciplina nos currículos das faculdades de medicina é recente e ainda com características variáveis. Em algumas escolas este conhecimento está disperso em várias disciplinas, em outras faz parte de uma disciplina mais ampla como Biologia Geral, e ainda em outras são oferecidas disciplinas de genética com ênfase clínica, ministradas por médicos geneticistas. Da mesma forma, não é claro para muitos membros da comunidade médica qual é o papel do geneticista clínico em equipes de saúde. No currículo da Faculdade de Medicina da Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS), a genética passou a incorporar o elenco de disciplinas obrigatórias a partir de 1971, inicialmente ministrada por biólogos. A partir de 1989, médicos com formação em genética começaram a participar da disciplina, implementando-se um enfoque clínico ao ensino. Estas mudanças visaram adequar a disciplina às necessidades científicas contemporâneas e às propostas educacionais da American Society of Human Genetics<sup>4</sup>.

No presente trabalho, procurou-se verificar o grau e o tipo de conhecimento por parte dos alunos de medicina da UFRGS sobre o papel do geneticista como especialista médico, bem como avaliar a influência da disciplina de genética médica na modificação dos conceitos prévios relativos a esta questão.

**2. Material e Métodos**

O presente estudo foi executado durante o segundo semestre de 1992(92/2) e primeiro semestre de 1993 (93/1), tendo como população-alvo os alunos do terceiro semestre da Faculdade de Medicina da UFRGS, período no qual é

<sup>\*</sup>Acadêmicos da Faculdade de Medicina da Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS)

<sup>\*\*</sup>Médico da Unidade de Genética Médica do Hosp. Clínicas de Porto Alegre

<sup>\*\*\*</sup>Professor Assistente de Genética Médica e do Comportamento (UFRGS)

<sup>\*\*\*\*</sup>Professora Adjunto do Departamento de Genética Médica (UFRGS)

oferecida a disciplina de Genética Médica.

Para estes alunos, foram aplicados dois questionários padronizados em momentos distintos - um Pré-Teste no primeiro dia de aula (Anexo I) e um Pós-Teste no último dia de aula (Anexo II). Em ambos os questionários, além de perguntas gerais como sexo, idade, história de repetência na disciplina ou de curso universitário prévio, existiam perguntas sobre o conhecimento da genética como especialidade médica, bem como sobre as funções do médico geneticista.

As diferenças entre as respostas dadas aos questionários Pré e Pós foram analisadas pelo teste do qui-quadrado.

### 3. Resultados

No período observado, 156 alunos estavam matriculados na disciplina, 79 em 92/2 e 77 em 93/1. Destes, 67 e 55 compareceram ao primeiro dia de aula, sendo incluídos na amostra Pré, 67 e 77 compareceram ao último dia, entrando, assim, na amostra Pós.

A amostra Pré correspondeu a 78,2% da população, enquanto a amostra Pós representou 92,3% do total de alunos matriculados. As amostras Pré e Pós, quando comparadas em relação a sexo, idade, história de repetência e curso universitário prévio, não mostraram diferenças estatisticamente significantes entre si (tabela I).

TABELA I  
Caracterização da amostra

	Pré		Pós	
	n	%	n	%
Sexo Masculino	66	54,0	77	56,6
Sexo Feminino	56	46,0	59	43,4
Repetindo a disciplina	4	4,0	4	2,7
Curso universitário prévio	38	31,14	39	27,08

Idade média = 20,2; desvio padrão = 2,6

Observa-se também nesta tabela, uma discreta preponderância de alunos do sexo masculino (54% no Pré e 56,9% no Pós), com média de idade em torno de 20 anos. Quase todos os alunos (96% no Pré e 97,3% no Pós) estavam cursando a disciplina pela primeira vez, e aproximadamente 30% (31,14% no Pré e 27,08 no Pós) já tinham cursado, ao

menos parcialmente, outro curso superior.

A Tabela II mostra a porcentagem de alunos que declararam conhecer a existência da genética clínica. Apesar do número de respostas positivas no Pré ser relativamente alto (81,14%), seu aumento para 95,83% no Pós é estatisticamente significativo ( $p < 0,01$ ; 9,83 qui-quadrado).

TABELA II  
Conhecimento dos alunos em relação à genética como especialidade médica

	Pré		Pós	
	n	%	n	%
Sim	99	81,2	138	95,83*
Não	17	13,9	4	2,77
Perdido	6	4,9	2	1,38
TOTAL	122	100	144	100

\* $\chi^2$  9,83  $p < 0,01$

Na tabela III estão listadas as atividades que foram atribuídas ao médico geneticista pelos alunos que responderam afirmativamente à pergunta acima. No questionário, um mesmo aluno poderia atribuir várias funções a este profissional. Pode-se observar que, de maneira geral, existiu um aumento no número total de

atividades atribuídas no Pré (n: 131) em relação ao Pós (n: 268). Outro aspecto interessante refere-se à distribuição dos tipos de atividade. Enquanto que no Pré os alunos apresentavam referências preponderantemente relacionadas a funções de pesquisa/laboratório (32%) e estudo/diagnóstico (25,2%), no Pós houve uma ênfase nas

TABELA III  
Tipos de atividades atribuídas ao geneticista clínico

	Pré		Pós	
	n	%	n	%
Aconselhamento genético	17	13,0	70	26,1
Pesquisa e laboratório	42	32,0	38	14,2
Estudo e diagnóstico	33	25,2	78	29,1
Diagnóstico pré-natal	9	6,9	20	7,5
Tratamento	11	8,4	46	17,2
Melhoramento da espécie	12	9,2	9	3,3
Outras (determinação de paternidade, fertilização in vitro etc.)	7	5,3	7	2,6

atividades de estudo/diagnóstico (29,1%), seguidas de aconselhamento genético (26,1%) e tratamento (17,2%), atividades estas mais relacionadas à prática clínica. Um item curioso é o que atribui ao geneticista clínico o papel eugênico de melhoramento da espécie, que recebeu 9,2% das respostas no Pré e somente 3,3% no Pós.

Não houve correlação entre sexo, idade ou curso universitário prévio e o conhecimento sobre a existência do médico geneticista e/ou suas atividades.

#### 4. Discussão

Os resultados do presente trabalho confirmaram a hipótese de que a população em geral tem pouco conhecimento acerca das funções do médico geneticista; isto foi verificado pela atribuição, no pré-questionário, de um menor número de atividades a este especialista, sendo enfatizadas as atividades laboratoriais. Como o pré-questionário foi preenchido por alunos do terceiro semestre de medicina (portanto ainda com poucos conhecimentos clínicos), e aproximadamente 30% destes já tinham algum curso universitário prévio, o desconhecimento, se extrapolado à população em geral, provavelmente será maior do que o aqui encontrado. Acredita-se que este desconhecimento seja um dos principais fatores limitantes do acesso aos serviços de genética, pois muitos hospitais públicos oferecem, atualmente, este tipo de serviço (o que transfere o fator econômico para um plano de importância mais secundário nas regiões abrangidas por estes estabelecimentos). Além do mais, só é procurado aquilo que é conhecido.

Outra idéia que confirmou-se foi a de que disciplinas específicas de genética médica podem agir como instrumento transformador deste tipo de situação - os resultados do pós-questionário evidenciaram uma maior gama de atribuição de atividades ao geneticista, com predomínio daquelas de cunho clínico.

Também chamou atenção o fato de que as atividades que mais se alteraram quando comparados o pré e o pós-questionário, foram aquelas relacionadas ao estereótipo

social do geneticista. Por exemplo, o item melhoramento de espécie passou de 9,2% no pré-questionário para 3,3% no pós. Acredita-se que a diminuição da citação desses itens ocorra porque eles, na realidade, fazem parte da uma imagem fantasiosa da genética que é divulgada de forma sensacionalista pelos meios de comunicação. Só que a genética produziu, além desta imagem, conhecimentos de aplicabilidade imediata e úteis mesmo para a população de países subdesenvolvidos. O estudo da genética humana, especialmente na era da biologia molecular, provê fundamentos para a compreensão da parte hereditária da variação individual. Desta forma, são fornecidas bases para a compreensão da causa da maioria das doenças em diferentes especialidades. Veja-se, por exemplo, o caso de doenças como câncer, diabetes, cardiopatias, distúrbios do comportamento, etc. Além disso, o maior conhecimento sobre diferentes susceptibilidades entre os indivíduos permite o estabelecimento de planos de prevenção primária mais eficazes<sup>1</sup>.

Outra contribuição da genética para a medicina foi a ampliação das possibilidades de tratamento e prevenção de doenças genéticas. Até hoje é muito prevalente a idéia de que este tipo de doença não tem cura e, portanto, de que nada pode ser feito em benefício do paciente. Isto é uma idéia parcialmente errônea pois, apesar de ser verdade que a cura não existe ainda, as possibilidades de tratamento vêm-se ampliando progressivamente. A fenilcetonúria é o exemplo mais clássico e bem sucedido de tratamento eficaz de uma doença genética. Mesmo para a Síndrome de Down tem-se, hoje, novas perspectivas a respeito, como a estimulação precoce, que oferece uma excelente via de adaptação do paciente à vida social. A monitorização hematológica do hipotireoidismo e das leucemias, achados frequentes nesta síndrome, possibilita, respectivamente, evitar um retardo mental mais severo e promover um aumento da sobrevida destes pacientes. Os avanços no conhecimento da genética molecular e da biotecnologia permitem vislumbrar um futuro em que será possível a "cura" (as primeiras tentativas com pacientes portadores de deficiência

imunológica mostram esta perspectiva). As possibilidades de prevenção através de exames para diagnóstico pré-natal também expandiram-se consideravelmente. A detecção de uma alteração congênita durante o período pré-natal não implica apenas interrupção da gestação, mas, em certos casos, possibilita intervenção precoce e tratamento, como no caso de hérnias diafragmáticas<sup>2</sup>.

Os avanços em genética, portanto, existem e trazem grandes benefícios às pessoas. Entretanto, também colocam em pauta uma série de problemas éticos e morais a eles relacionados. A discussão cuidadosa destas questões e o preparo dos médicos, geneticistas ou não, para o manejo das doenças genéticas, levando em conta não somente o diagnóstico, mas as reações psicológicas, ansios e convicções do paciente, é uma tarefa sem dúvida difícil, mas de fundamental importância nos dias de hoje. Permanece a idéia, então, de que a disciplina de genética tem papel importante na execução desta tarefa, ao esclarecer o futuro médico sobre a área de atuação do geneticista. Isto representa uma contribuição significativa para a vida profissional deste, além de ser uma maneira de se atingir a fração da população que se beneficiaria de um aconselhamento genético.

#### Summary

*Genetics has been advanced faster in the biomedical areas and recently had been included as a course in the curriculum of the medicine schools. Taking those facts into consideration, this study intends to verify the type and degree of knowledge of the students of medicine of the Federal University of Rio Grande do Sul (UFRGS) - Brazil in relation to the role of the geneticist as a medical specialist, before and after taking the Medical Genetics course, regularly offered at the Medical School of UFRGS, and the influence of this course on the modifications of their previous notions on the subject. Two types of standard questionnaires were applied on the first and the last day of two class semester (92/2 and 93/1). In PRE questionnaires, the main functions attributed to the clinical geneticist were related to research and laboratory (32%); in POST questionnaires, emphasis was given to study/diagnoses (29,1%), genetic counselling (26,1%) and treatment (17,2%). The differences were statistically significant ( $p < 0.01$ ).*

#### Key-Words

- *Medical education; Clinical geneticist; Medical genetics teaching.*

#### Referências Bibliográficas

1. CHILDS, B. Genetics for medical students: human genetics education section (feature article). p. 296-303, 1989.
2. HARRISON M. R., ADZICKS, N. S., LONGAKER M. T., et al. Successful repair in utero of fetal diaphragmatic hernia after removal of herniated visceral from the left thorax. *N. England J. Med.*, v. 322, p. 1582-90, 1990.
3. HOLLTZMAN, N. A. Public interest in genetics and genetics in the public interest. *Am. J. Med. Gen.*, v. 5, p. 383-89, 1980.
4. HUETHER, C. A. Integrating genetic principles with practice: (editorial). *Am. J. Hum. Genet.*, v. 45, p. 166, 1989.
5. KING, C. R. Innovation in human genetics education: alternative methods of instruction in medical genetics. *Am. J. Hum. Genet.*, v. 45, p. 142-84, 1989.
6. THOMPSON, M. W., MCINNIS, R. R. HUNTINGTON, W. Thompson and Thompson: genética médica. 5. ed. Guanabara Koogan, cap. 1, p. 1-4, 1993.

**Endereço dos Autores**  
Rua Cel. Lucas de Oliveira, 1255  
Bela Vista  
90440-011 - Porto Alegre - RS

## ANEXO I

## PRÉ-TESTE

**UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL**  
 FACULDADE DE MEDICINA  
 INSTITUTO DE BIOCÊNCIAS - DEPARTAMENTO DE GENÉTICA  
 DISCIPLINA DE GENÉTICA MÉDICA - BIO 767

## Instruções:

- \* Leia com atenção as perguntas
- \* Procure respondê-las o mais completamente possível. Caso falem espaços para as respostas use a folha e/ou o verso desta.
- \* Seja sincero.

A sua opinião é muito importante. Faça dela um instrumento de transformação. Tenha a certeza de que todos os questionários serão lidos.

1) Sexo:      FEM                    MASC

2) Idade: \_\_\_\_\_

3) É a primeira vez que você cursa a disciplina de Genética nesta Faculdade ?

- SIM  
 NÃO. Quantas vezes já cursou ? \_\_\_\_\_

4) Você já foi aluno de outro curso universitário ?

- NÃO  
 SIM. Qual (is) ? \_\_\_\_\_

5) Você trabalha ?

- NÃO  
 SIM. Que função (ões) exerce ? \_\_\_\_\_

6) Você já ouviu falar a respeito desta disciplina ?

- NÃO  
 SIM. O quê ? \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

7) Você espera, no decorrer da disciplina: (múltipla escolha)

- aprender as bases da genética molecular  
 aprender os princípios de genética de uma forma mais aprofundada  
 conhecer as pesquisas que estão sendo realizadas nesta área  
 aprender a relacionar os princípios teóricos e práticos da genética com a clínica  
 conhecer o campo de atuação da genética  
 aprender as noções básicas de genética  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 não sei

**ANEXO I - Continuação**

Considerando as duplas de palavras abaixo, risque a sua expectativa em relação a esta disciplina, conforme o exemplo.

**Exemplo:** Eu acho que a disciplina de genética médica será focalizada somente de maneira clínica (marcarei, então, o número 1). Ele acha que será focalizada de maneira predominantemente teórica, mas não exclusivamente (marcará, então, o número 4).

8) CLÍNICA	1	2	3	4	5	TEÓRICA
9) INTERESSANTE	1	2	3	4	5	DESINTERESSANTE
10) MONÓTONA	1	2	3	4	5	DINÂMICA
11) ÓTIMA	1	2	3	4	5	PÉSSIMA
12) DIFÍCIL	1	2	3	4	5	FÁCIL
13) SUPERFICIAL	1	2	3	4	5	PROFUNDA

14) Você acha que a genética existe como especialidade médica ?

NÃO

SIM. Então o que faz um médico geneticista ? \_\_\_\_\_

---



---



---

15) Você considera inútil o ensino de Genética nesta Faculdade ?

NÃO

SIM. Porquê ? \_\_\_\_\_

---



---



---

16) O que você pensa de questionários como estes ? São inutilidades ? \_\_\_\_\_

---



---



---

**ANEXO II**

**PÓS-TESTE**

**UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL**  
FACULDADE DE MEDICINA  
INSTITUTO DE BIOCÊNCIAS - DEPARTAMENTO DE GENÉTICA  
DISCIPLINA DE GENÉTICA MÉDICA

Instruções:

- \* Leia com atenção as perguntas
- \* Procure respondê-las o mais completamente possível. Caso falem espaços para as respostas use a folha anexa e/ou o verso desta
- \* Seja sincero

A sua opinião é muito importante. Faça dela um instrumento de transformação. Tenha certeza de que todos os questionários serão lidos.

- 1) Sexo:     ( ) MASC           ( ) FEM
  
- 2) Idade: \_\_\_\_\_
  
- 3) É a primeira vez que você cursa a disciplina de Genética nesta Faculdade ?  
    ( ) SIM  
    ( ) NÃO. Quantas vezes já cursou ? \_\_\_\_\_
  
- 4) Você já foi aluno de outro curso universitário ?  
    ( ) NÃO  
    ( ) SIM. Qual (is) ? \_\_\_\_\_
  
- 5) Você trabalha ?  
    ( ) NÃO  
    ( ) SIM. Que função (ões) exerce ? \_\_\_\_\_
  
- 6) Quais os objetivos que foram atingidas no decorrer do semestre ?  
    ( ) aprendi as bases da genética molecular  
    ( ) aprendo os princípios da genética de uma forma mais aprofundada  
    ( ) conheci as pesquisas que estão sendo realizadas nesta área  
    ( ) aprendi a relacionar os princípios teóricos e práticos da genética com a clínica  
    ( ) conheci o campo de atuação da genética  
    ( ) aprendi as noções de genética  
    ( ) obtive conhecimentos que serão úteis na minha prática médica  
    ( ) obtive conhecimentos sobre os rumos que estão tomando a engenharia genética  
    ( ) \_\_\_\_\_  
    ( ) \_\_\_\_\_

**ANEXO II - Continuação**

Considerando as duplas de palavras abaixo, marque a sua opinião em relação a esta disciplina, conforme o exemplo: Se você achou que a disciplina de genética médica foi **exclusivamente** clínica, marque o número 1; se você achou que a disciplina foi **predominantemente** teórica, mas não exclusivamente, marque o número 4.

7) CLÍNICA	1	2	3	4	5	TEÓRICA
8) INTERESSANTE	1	2	3	4	5	DESINTERESSANTE
9) MONÓTONA	1	2	3	4	5	DINÂMICA
10) ÓTIMA	1	2	3	4	5	PÉSSIMA
11) DIFÍCIL	1	2	3	4	5	FÁCIL
12) SUPERFICIAL	1	2	3	4	5	PROFUNDA

13) Você acha que a genética existe como especialidade médica ?

NÃO

SIM. Então o que faz um médico geneticista ?

14) Você considera inútil o ensino de genética nesta faculdade ?

NÃO

SIM. Por quê ?

15) Em uma escala de 0 (muito ruim) a 10 (muito bom) dê uma nota para os seguintes itens:

a) avaliação da cadeira

b) desempenho do monitor

c) desempenho do professor

SUGESTÕES: