

## ARTIGO

### *Radiografia do Ensino de Genética Humana e Médica nos cursos de Medicina das Universidades Federais do Brasil*

#### *Radiography of the Teaching of Human and Medical Genetics in the Medicine courses of the Federal Universities of Brazil*

**Dione Fernandes Tavares**

Faculdade de Medicina da Bahia da Universidade Federal da Bahia, E-mail: [dionefernandestavares@gmail.com](mailto:dionefernandestavares@gmail.com)

**Thiago Rhangel Gomes Teixeira**

Faculdade de Medicina da Bahia da Universidade Federal da Bahia, E-mail: [thiagorhangel@hotmail.com](mailto:thiagorhangel@hotmail.com)

**Laércio Moreira Cardoso-Júnior**

Faculdade de Medicina da Bahia da Universidade Federal da Bahia, E-mail: [laerciop53@gmail.com](mailto:laerciop53@gmail.com)

**Angelina Xavier Acosta**

Faculdade de Medicina da Bahia da Universidade Federal da Bahia, E-mail: [dionefernandestavares@gmail.com](mailto:dionefernandestavares@gmail.com)

**Resumo:** A Genética Médica é uma das áreas de maior avanço em medicina, exigindo dos médicos a apropriação de conhecimentos básicos sobre os seus princípios e aplicação numa ampla variedade de problemas clínicos. Diante desse contexto, o Ministério da Educação (MEC) publicou em 2014 as novas Diretrizes Curriculares Nacionais do Curso de Graduação em Medicina (DCN), havendo dentre as competências o conhecimento sobre as indicações de realização do aconselhamento genético. Objetivo: Identificar o cenário do ensino de genética humana e médica nas Universidades Federais do Brasil à luz das atuais DCN do curso de Medicina. Metodologia: Utilizou-se o sistema e-MEC como banco de informações sobre os cursos de graduação em medicina e suas respectivas instituições. Utilizou-se como referencial o Projeto Político Pedagógico dos cursos para avaliação do ensino de genética humana e médica. Resultados e conclusões: O levantamento de dados incluiu todas as 63 Universidades Federais, onde 53 oferecem graduação em Medicina em um ou mais campi, totalizando 76 cursos; 04 cursos foram excluídos por ausência de informações, restando 72 cursos. Destes, 21 ofertam Genética Humana Básica, 19 Genética Médica, 05 ofertam simultaneamente Genética Humana e Médica, 04 possuem rodízios de genética médica no internato, 12 ofertam disciplinas optativas e 29 cursos ofertam conteúdos de maneira transversal ao longo do currículo. Constatou-se, uma grande heterogeneidade na oferta de disciplinas de genética humana e médica, mostrando a necessidade de garantir competências mínimas em genética na formação dos médicos generalistas, por demanda da própria DCN.

**Palavras-chave:** Educação Médica; Genética Humana; Genética Médica.

**Abstract:** Medical genetics is one of the most advanced areas of medicine, requiring physicians to possess basic knowledge of its principles and to apply it to a wide variety of clinical problems. Given this context, the Ministry of Education published in 2014 the new National Curriculum Guidelines of the Medical Undergraduate Course, having among its competences the knowledge about the indications for performing genetic counseling. Objective: To identify the scenario of teaching human and medical genetics in the Federal Universities of Brazil in light of the current guidelines of the medical school. Methodology: The e-MEC system was used as an information bank about undergraduate medical courses and their respective institutions. The Pedagogical Political Project of the courses to evaluate the teaching of human and medical genetics was used as a reference. Results and Conclusions: The survey included all 63 Federal Universities, where 53 offer undergraduate medical degrees at one or more campuses, totaling 76 courses; 04 courses were excluded due to lack of information, leaving 72 courses. Of these, 21 offer Basic Human Genetics, 19 Medical Genetics, 05 simultaneously offer Human and Medical Genetics, 04 have internships in medical genetics at the boarding school, 12 offer electives and 29 courses offer content across the curriculum. It was found a great heterogeneity in the offer of disciplines of human and medical genetics, showing the necessity of guaranteeing minimum competences in genetics in the formation of the generalist doctors, by demand of the own national guideline.

**Key words:** Medical education; Human genetics; Medical genetics.

Recebido em: 11/11/2019

Aprovado em: 27/03/2020



## INTRODUÇÃO

A história da inserção de conteúdo de genética médica nas Faculdades de Medicina teve seu começo no início do século XX através do reconhecimento por Garrod e seus colaboradores, de que as leis de Mendel poderiam explicar a recorrência de certas doenças em famílias. O ensino em genética médica na graduação em medicina vem sendo abordado desde o século XX, quando Madge Thurlow Mackin, utilizou a terminologia "genética médica" em um artigo original publicado em 1932 que tratava da importância do ensino de genética nos cursos de graduação em Medicina (MELO, 2008).

A Genética, sem dúvida é o ramo mais novo da grande área das Ciências Biológicas, assim como a Genética Médica é a mais nova especialidade da Medicina, mas os registros médicos vem indicando a agregação familiar de certas doenças durante séculos. Os médicos de família do século XIX, faziam previsões surpreendentemente precisas e diagnósticos precoces, com base em grande parte no conhecimento da história da família do paciente (MACKIN, 1932).

Mais de duas décadas se passaram para que as bases citológicas dessas observações clínicas empíricas se tornassem firmemente estabelecidas. É também de interesse histórico que a aplicabilidade da herança de Mendel ao homem foi prontamente reconhecida por certos trabalhadores, e que Garrod, em 1902, conseguiu demonstrar que a alcaptonúria, uma doença genética rara que afeta o metabolismo da tirosina, teria um padrão de herança autossômico recessivo já em 1902 (HERNDON, 1956).

Na América do Norte, mesmo com os avanços das descobertas em genética, não houve quase mudança alguma muito coloquial no currículo de graduação em medicina nas três primeiras décadas do século XX. Somente no início dos anos 30, Madge Macklin (1932), Laurence Snyder (1933) e William Allan (1936) fizeram propostas sérias de que a genética deveria ser regularmente ensinada como ciência básica e como assunto clínico em todos os cursos de medicina. Foram então estes três pesquisadores os pioneiros e principais líderes na introdução do ensino em genética médica nas escolas de medicina (HERNDON, 1956).

Segundo Herdorn, o primeiro curso de medicina a ofertar regularmente uma disciplina obrigatória em genética médica nos Estados Unidos foi organizado por Snyder na Ohio State University, Estados Unidos da América, em 1933. Após a criação da matéria obrigatória em genética médica na Ohio State University, cursos optativos logo apareceram em outras escolas médicas, e temas de palestras sobre genética começaram a surgir em cursos já existentes.

Em 1940, houve a criação do primeiro departamento de genética médica dentro de uma universidade, o Departamento de Genética Médica da Bowman Gray School of Medicine, Estados Unidos da América. Foi organizado por Allan e Snyder, dois dos três pioneiros na educação em genética médica na América, sendo os dois professores os primeiros a ministrarem aulas sobre o tema na Bowman Gray

School of Medicine, e mais tarde ministrando as mesmas aulas na Universidade Duke e na Universidade da Carolina do Norte (HERNDON, 1956).

As aulas proferidas por Snyder foram publicadas como livro denominado *Medical Genetics* em 1941, sendo o primeiro livro americano de genética médica destinado a estudantes de medicina (SNYDER, 1941). O estabelecimento da Clínica de Hereditariedade na Universidade de Michigan em 1941, o Instituto Dight na Universidade de Minnesota em 1943 e o Laboratório de Genética Humana na Universidade de Utah em 1945 chamaram a atenção da população e dos docentes das universidades americanas, para esta área (HERNDON, 1956).

As universidades da Califórnia, Oklahoma e Texas se tornaram centros de referência no ensino de genética médica, bem como Johns Hopkins e Tulane. O Departamento de Genética Médica do Instituto Psiquiátrico do Estado de Nova York, sob a direção do Dr. Franz Kallmann, tem influenciado particularmente o treinamento de médicos residentes desde 1935, assim o ensino em genética no Canadá tomou força nos Departamentos de Genética Médica em universidades em Toronto e Montreal (HERNDON, 1956).

Em caráter educativo, o grande marco do ensino da genética médica foi a criação de um curso de verão para capacitação de nos mais recentes trabalhos sobre genética médica, o *Short Course in Medical Genetics*, que foi oferecido no Jackson Laboratory, uma instituição de pesquisa biomédica que trabalha com pesquisas em genética humana, em Bar Harbor, concebido por Mc Kusick e John Fuller, e ministrado por Mc Kusick em 1960 (MELO, 2008).

A Genética Médica só foi reconhecida oficialmente como uma ciência clínica em 1961, quando a Organização Mundial de Saúde (OMS) promoveu, em Genebra, uma reunião com vários especialistas com a finalidade de discutir o ensino da genética nos cursos de medicina, e desde então os conhecimentos na área de genética vem sendo agregados a todos os cursos da área da saúde (MELO, 2008).

Em 1959 o ensino em Genética Médica foi iniciado no Brasil, a partir da oferta da disciplina Genética Humana ao curso de medicina da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (FMUSP) em parceria com o Departamento de Biologia do Instituto de Biociências da Universidade de São Paulo (IB) (BEIGUELMAN, 2000). A Universidade de São Paulo também foi pioneira na criação da primeira disciplina de Genética Médica do Brasil, através do professor Saldanha, registrando assim o ano de 1959 como o marco inicial do ensino em genética nas faculdades de medicina no Brasil (FROTA-PESSOA, 1996).

O primeiro Departamento de Genética Médica ligado a uma Faculdade de Medicina foi criado na Universidade Estadual de Campinas no ano de 1963, fortalecendo a necessidade do Ensino da Genética Médica nas Faculdades de Medicina (PORCIÚNCULA, 2014).

Importante também salientar o pioneirismo da Universidade Federal da Bahia, que criou a disciplina

de Genética Médica na Faculdade de Medicina da em 1969: “Em 1969, no conjunto das alterações institucionais decorrentes da Reforma Universitária de 1968, o ensino da Genética Médica na Faculdade de Medicina da Bahia – UFBA, foi criado no Departamento de Medicina Preventiva através da disciplina de graduação, Genética Médica (MED-120)” (AZEVEDO, 2007).

Na década de 70, ocorreu a criação do curso de Genética Médica oferecido pelo Departamento de Genética e Matemática aplicada a Biologia da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo (FMRP), sendo a FMRP uma das instituições que mais ajudou na divulgação da Genética Médica no país, onde o Departamento de Clínica Médica da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto já desenvolvia pesquisas em Genética Médica desde o ano de 1959 (BEIGUELMAN, 2000).

A Faculdade de Medicina do ABC (FMABC) paulista foi a primeira Faculdade de Medicina a ofertar o ensino de Genética Médica na graduação, em 1971 a FMABC já ofertava 2 disciplinas à graduação, a primeira mais restrita a conceitos básicos em genética humana, ofertada aos alunos do primeiro ano, denominada Genética Humana e a segunda disciplina voltada para Clínica, Genética Clínica, onde os alunos do terceiro ano tinham contato com patologias genéticas em ambulatórios e enfermarias de hospitais (LAREDO, 1974).

Ainda restrito a poucas Faculdades de Medicina, o ensino de Genética Médica foi impulsionado ainda mais com a criação da primeira residência médica em Genética Médica do Brasil por iniciativa da professora Íris Ferrari do Departamento de Genética da FMRP, em 1976 (CBGC, 2002).

A Organização Mundial da Saúde, no âmbito do seu programa sobre Genética Humana para países em desenvolvimento, que versa sobre serviços para a prevenção e tratamento de doenças genéticas e defeitos congênitos, preconiza que os profissionais da atenção primária em saúde tenham conhecimento sobre genética médica para estarem aptos a oferecer cuidados e suporte a paciente com doenças genéticas. Esses profissionais necessitam de educação permanente em genética médica para atender e dar seguimentos aos pacientes com doenças genéticas, e encaminhar a para serviços de alta complexidade apenas pacientes que requeiram cuidados especiais em termos de diagnóstico, investigação e tratamento (WHO, 1999).

Nesse contexto, acerca das redefinições que têm ocorrido nos últimos anos sobre a concepção do papel do médico na sociedade, tem sido reforçada a necessidade de mudanças na sua formação, mudanças que acompanhem o novo perfil do profissional e que ajudem a efetivar o modelo de atenção à saúde voltada para as necessidades da população, sendo necessária a avaliação da situação atual do ensino em genética médica nas escolas médicas federais brasileiras.

## **MATERIAL E MÉTODOS**

Fizeram parte dessa amostra 63 escolas médicas federais relacionadas pelo MEC, as quais possuem 76

cursos de graduação em medicina, devido à oferta de algumas universidades em mais de um campus, onde 04 foram excluídos por ausência de informações, restando 72 cursos de graduação em medicina para avaliação do ensino de Genética Humana e Médica.

Foram incluídos cursos de graduação em medicina ofertados por universidades federais implementados e em funcionamento até Junho de 2017 e excluídos cursos que não possuíam Projeto Político Pedagógico do Curso e/ou ausência da descrição dos conteúdos ofertados no ementário das disciplinas.

O presente estudo utilizou Diretrizes, Projetos Pedagógicos e Ementas de cursos de Medicina de Universidades Federais do Brasil para demonstrar a oferta de disciplinas obrigatórias, optativas, eletivas ou a presença de conteúdo relacionado a genética médica nos currículos estudados.

Os dados referentes às escolas médicas foram disponibilizados pelo MEC e pelo levantamento de escolas médicas feito pelo Conselho Federal de Medicina. Foi utilizado o sistema e-MEC, sistema de tramitação eletrônica dos processos de regulação das Instituições de Ensino Superior, onde podemos acessar dados referentes à localização e o funcionamento dos cursos, assim como as avaliações;

Nesse sistema foram consultados os cursos de graduação em funcionamento e suas respectivas instituições; quantidade de vagas; existência de mais de um campus com oferta do curso e suas avaliações;

Após o levantamento das Universidades e averiguação do status das mesmas no e-MEC, foi realizado a busca pelo Projeto Político Pedagógico de todos os cursos relacionados na amostra.

Para a análise, foi utilizado como instrumento de coleta o Projeto Político Pedagógico (PPP) dos cursos para avaliação da existência de disciplinas obrigatórias, optativas, eletivas ou a presença de conteúdo de genética médica presente em módulos.

## **Definição de genética básica e genética médica**

### **Genética humana básica**

Conhecimento sobre as bases moleculares da replicação e expressão gênica e da engenharia genética aplicada à medicina moderna. Leis fundamentais que regem, bem como os fatores que modificam, a herança biológica nas famílias e nas populações; o quanto a variabilidade entre os indivíduos decorre de fatores genéticos com ênfase nos exemplos humanos em que parte desta variabilidade caracteriza estados patológicos.

### **Genética médica**

Conhecimentos de Genética Humana Básica acrescida de: semiologia em genética médica, epidemiologia em genética médica, diagnóstico clínico e etiológico em malformações congênitas múltiplas, diagnóstico clínico e etiológico em pacientes com história de abortamento e/ou infertilidade, diagnóstico clínico e etiológico em pacientes portadores de deficiência mental, diagnóstico clínico e etiológico em

pacientes com distúrbios de crescimento, diagnóstico clínico e etiológico em pacientes com distúrbios da determinação e da diferenciação sexuais, erros inatos do metabolismo, diagnóstico pré-natal, fundamentos de aconselhamento genético e prática médica ambulatorial/hospitalar.

Foram coletados e analisados dados demográficos das universidades federais, oferta do curso em mais de um campus, a organização dos componentes curriculares (módulo ou disciplina tradicional), oferta de disciplinas obrigatórias de genética humana básica e genética médica, assim como optativas, presença rodízios em ambulatórios de genética médica e conteúdo de genética médica presente em módulos.

## RESULTADOS E DISCUSSÃO

Na coleta de informações sobre as Universidades Federais (UFs) no sistema de tramitação eletrônica dos processos de regulação (e-MEC), sistema responsável pelo credenciamento e credenciamento de Instituições de Ensino de Superior (IES), foram encontradas 63 UFs distribuídas em várias regiões geográficas do Brasil. É importante salientar que as Universidades Federais do Maranhão e do Piauí, presentes nesta amostra, possuem a graduação em medicina em 03 campi diferentes.

Durante o processo de coleta dos dados, 04 universidades (02 no Centro-oeste, 01 no Nordeste e 01 no Sul) foram excluídas por falta do PPP do curso disponível no site da instituição e ausência de retorno após tentativa de contato. A ausência assim como o

ementário da oferta de componentes curriculares era um critério de exclusão das universidades federais no presente estudo.

Após a exclusão das universidades sem PPP, foram coletados dados referentes a escolas médicas federais desde a localização geográfica, organização curricular, totalizando n=72 (Anexo I) cursos médicos ofertados até Junho de 2017 quando houve o término da coleta.

Após a determinação dos conteúdos para definição em Genética Humana Básica ou Genética Médica, encontraram-se 21 escolas ofertando o componente curricular genética básica nos cursos de graduação em Medicina, onde a predominância do ensino se deu na região Sudeste com 06 escolas e também foi observado que a maioria das instituições se encontravam na capital de seus respectivos estados, totalizando 13 escolas nas capitais e 08 nos interiores.

Com relação à oferta da disciplina ou conteúdo Genética Médica, encontraram-se 19 escolas ofertando o componente curricular nos cursos de graduação em Medicina, onde a maioria tem seus conteúdos organizados em disciplinas (N=14) e está concentrada entre o 4º e o 6º semestre, e também, pode-se perceber que tanto o Nordeste quanto o Sudeste são as regiões que mais ofertam o ensino de genética médica, ambas regiões com 06 cursos. A Tabela 1 mostra as escolas que ofertam atualmente o ensino de genética básica no Brasil. Após a coleta dos cursos de graduação que oferecem Genética Humana Básica e Genética Médica, observa-se 05 escolas ofertando simultaneamente nos cursos de graduação em Medicina.

**Tabela 1. Ensino oferta de disciplina de Genética Humana e Médica por região geográfica e organização do currículo médico (oferta em disciplinas ou módulos).**

Região do país	Organização dos componentes- n (%)					
	Genética humana		Genética médica		Oferta simultânea	
	Disciplina	Módulo	Disciplina	Módulo	Disciplina	Módulo
Centro-oeste	3 (6,81)	0 (0,00)	1 (2,27)	0 (0,00)	1 (2,27)	0 (0,00)
Nordeste	1 (2,27)	2 (4,54)	4 (9,09)	2 (4,54)	0 (0,00)	1 (2,27)
Norte	3 (6,81)	0 (0,00)	2 (4,54)	1 (2,27)	1 (2,27)	0 (0,00)
Sudeste	4 (9,09)	2 (4,54)	4 (9,09)	2 (4,54)	0 (0,00)	1 (2,27)
Sul	5 (2,20)	0 (0,00)	3 (6,81)	0 (0,00)	1 (2,27)	0 (0,00)

Com relação ao internato obrigatório, pode-se encontrar 04 cursos de graduação oferecendo rodízios em ambulatórios de Genética Médica presentes no Internato em Pediatria. De maneira geral, os rodízios estão concentrados entre o 11º e o 12º semestre, e também, nota-se que tanto o Nordeste quanto o Sudeste

são as únicas regiões que mais ofertam o ensino de genética médica no internato, ambas regiões com 02 cursos com rodízios. A Tabela 2 mostra as escolas que ofertam atualmente rodízio em genética médica durante o internato no Brasil.

**Tabela 2. Escolas Médicas Federais que ofertam rodízio em Genética Médica durante o internato, e a distribuição pelas regiões do Brasil**

Região do país	Oferta de rodízio -n (%)	Disciplina pediatria - n (%)
Centro-oeste	-	-
Nordeste	02 (50,0)	02 (50,0)
Norte	-	-
Sudeste	02 (50,0)	02 (50,0)
Sul	-	-

Os PPPs analisados também deram acesso a oferta de disciplinas optativas em genética médica, totalizando 12 escolas com oferta do componente de forma optativa. Observa-se que a maioria das escolas se encontra no Nordeste, um total de 07 escolas,

correspondendo a 58,3%. Assim como nas amostras anteriores, há um predomínio (N=08) de escolas nas capitais, correspondendo a 66,7%. A Tabela 3 exemplifica melhor os dados referentes a oferta das optativas.

**Tabela 3. Escolas Médicas Federais que ofertam disciplina optativa de Genética Médica, organização das disciplinas e a distribuição pelas regiões do Brasil**

Região do país	Interior - n (%)		Capital - n (%)	
	Disciplina	Módulo	Disciplina	Módulo
Centro-oeste	0 (0,00)	0 (0,00)	1 (9,09)	0 (0,00)
Nordeste	1 (9,09)	1 (9,09)	1 (9,09)	1 (9,09)
Norte	0 (0,00)	0 (0,00)	0 (0,00)	0 (0,00)
Sudeste	0 (0,00)	0 (0,00)	1 (9,09)	0 (0,00)
Sul	1 (9,09)	0 (0,00)	1 (9,09)	0 (0,00)

Com a análise de todos os PPP, podem-se agrupar todas as escolas que ofertam genética médica de maneira transversal do currículo da graduação, totalizando 29 cursos de graduação que assim o fazem. Percebeu-se, ainda, que a maioria das escolas médicas oferta o conteúdo entre os módulos do 1º ao 3º semestre e que a maioria dessas escolas (N=15) está no

Nordeste do país, correspondendo a 51,7% da amostra em questão, conforme pode-se observar na Tabela 4 deste trabalho. A Tabela 04 traz uma realidade de modelo de ensino transversal onde não se criou apenas uma disciplina, mas realizou a segregação do conteúdo proposto de Genética Médica durante todo o currículo de maneira transversal e interdisciplinar.

**Tabela 4. Escolas Médicas Federais que ofertam conteúdo de Genética Médica de maneira transversal e a distribuição pelas regiões do Brasil**

Região do país	Interior- n (%)	Capital- n (%)
Centro-oeste	02 (6,89)	02 (6,89)
Nordeste	11 (37,9)	04 (13,79)
Norte	01 (3,44)	00 (0,00)
Sudeste	05 (17,2)	00 (0,00)
Sul	03 (10,3)	01 (3,44)

O ensino de genética médica já vem sendo discutido desde o século passado, sendo notória a necessidade de conhecimentos básicos sobre os princípios da genética humana, e sua aplicação numa ampla variedade de problemas clínicos, principalmente em países em desenvolvimento, como o Brasil, onde cada vez mais as doenças genéticas tem apresentado um papel crescente no perfil de morbimortalidade da nossa população. Do ponto de vista epidemiológico, o controle das doenças infectocontagiosas nas últimas décadas evidenciou o impacto das doenças genéticas em nosso meio. Assim, podemos observar uma evolução dos defeitos congênitos da quinta causa para a segunda causa de mortalidade infantil no período de 1980 a 2000, sugerindo a necessidade de políticas de saúde e ações educativas específicas para o atendimento dessa população (HOROVITZ, 2005).

O ensino em genética médica, uma ação educativa importante para preparação do profissional para atender a necessidade da população, sofre muitas resistências em sua implantação nas Faculdades de Medicina, e no começo também não foi diferente, ao se definir os conteúdos mínimos da graduação o Conselho Federal de Educação não incluía a Genética Humana e/ou Médica, incluía apenas noções básicas de

Citologia, Genética, Embriologia e Evolução. Em uma tese de doutorado em ciências médicas, da Universidade Estadual de Campinas, foi demonstrado que de forma lenta e progressiva, o ensino e as competências em genética médica estão sendo implantadas no Brasil, mesmo que ainda seja em uma disciplina isolada, ou apenas em um rodízio ambulatorial, ou até mesmo em conteúdos específicos presentes em módulos interdisciplinares voltados para as enfermidades raras que agravam a região onde a escola médica e/ou o hospital escola está inserido (PORCIÚNCULA, 2004).

Na Bahia, as doenças genéticas também possuem uma relevância epidemiológica, destacando-se elevadas frequências de diversas doenças no estado, a exemplo da anemia falciforme e outras doenças diagnosticadas no âmbito da triagem neonatal (AMORIM, 2010); bem como a existência de clusters importantes, principalmente na região de Monte Santo, uma cidade do interior do estado, onde um grande estudo de base populacional vem sendo realizado para o diagnóstico e manejo de doenças genéticas (MACHADO, 2013), entretanto, o ensino de genética nos cursos de medicina no estado ainda não se demonstra satisfatório, visto que apenas foi observado a oferta em uma universidade do

estado em caráter optativo, onde nem todos os alunos terão a oportunidade de cursar, estando despreparados para o enfrentamento complexo da atenção a aos portadores de doenças genéticas.

No âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), tem sido destacada a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PORTARIA Nº 199/2014), atualmente em vigor e em regulamentação dos serviços no país. Tal política surge de uma demanda de atenção integral às doenças raras no SUS, nos quais cerca de 80% são de origem genética, reforçando a necessidade de formação em recursos humanos com capacitação em genética médica para atenção as doenças raras. Os serviços credenciados pela política acima citada, preferencialmente serão hospitais universitários públicos federais ligados as suas Escolas Médicas, entretanto apenas 29 cursos dos 72 analisados em teoria estão formando recursos humanos com capacitação em Genética Médica.

A genética possui uma abordagem multiprofissional, com a contribuição de cada segmento para a integralidade na atenção à pessoa com doença genética, porém a figura do médico é indispensável. Neste sentido, a Genética Médica figura como área prioritária do Programa Mais Médicos do governo federal; sendo uma das especialidades que teve elevação do número de vagas para residência médica e permanecendo como especialidade de acesso direto a partir de 2018 (LEI Nº 12.871), salientando a importância da área. Entretanto, o Brasil possui atualmente apenas 246 médicos geneticistas cadastrados, concentrados na região Sul e Sudeste (SBGM, 2015), e com o pouco contato dos estudantes ao campo de trabalho da genética médica, esse número de especialistas terá um grande percurso até se atingir a quantidade necessária para atenção integral aos portadores de doenças raras no Brasil.

Além da expressiva necessidade de formação de médicos especialistas em genética médica, tais conhecimentos são indispensáveis às práticas do médico generalista pelas justificativas já demonstradas. O novo enfoque sobre o objeto de trabalho da medicina, o exercício profissional do médico deixa de se organizar prioritariamente em torno da oferta de serviços e tecnologias de saúde, como ocorre atualmente, para se organizar em torno das necessidades do indivíduo em seu contexto biológico, psíquico e social (CINAEM, 2000).

Nesse sentido, o Ministério da Educação publicou em 2014 as novas Diretrizes Curriculares Nacionais do Curso de Graduação em Medicina (RESOLUÇÃO 03/2014), atualmente em vigor, onde as universidades têm até o ano de 2018 para programar as mudanças e adaptações de currículo.

Segundo a mesma, entre as competências exigidas ao futuro médico na área de atenção à saúde, subseção da atenção às necessidades individuais de saúde está: *“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 indicações de realização de*

*aconselhamento genético”* (RESOLUÇÃO 03/2014). Mais uma vez, salienta-se a necessidade de tais conhecimentos para a formação do médico generalista no Brasil, justificando a escolha do tema deste trabalho.

Ainda, que de forma clara, a mensagem da importância do ensino de Genética Humana e Médica nas DCN, encontraram-se apenas 21 escolas de um total de 72, ofertando genética básica nos cursos de graduação em Medicina, onde foi observado uma predominância nas regiões do Sudeste. Quando avaliado sobre a oferta de Genética Médica, encontrou-se 19 escolas ofertando Genética Médica nos cursos de graduação em Medicina.

O comitê de Informação e Educação da *American Society of Human Genetics* (ASHG) desenvolveu um Currículo Ideal de Genética nas Escolas Médicas (ASHG, 1995), levando em consideração o conhecimento, as habilidades e atitudes relacionadas à genética médica que devem ser necessários a todos os estudantes de medicina ao longo de sua carreira como profissionais. Cada escola Médica deve encontrar a melhor maneira de incorporar a genética médica em seu currículo, mas algumas generalizações são possíveis, desde que saliente que a genética médica é ao mesmo tempo uma ciência biomédica básica e uma especialidade clínica, sendo insuficiente ministrar essa disciplina isoladamente, necessitando dos conhecimentos de Genética Humana Básica e Médica para compreensão dos mecanismos de patogênese, hereditariedade e diagnóstico. Embora isto já seja preconizado, no Brasil, só temos 05 escolas médicas federais que ofertam simultaneamente as duas disciplinas, conforme pode se observar na Tabela 1. O ensino de genética médica deve ainda envolver todo o currículo da graduação de uma escola de medicina, devendo também ser continuada em nível de pós-graduação (ASHG, 1995).

A genética médica, segundo a ASHG, deve ser explicitamente incluída no currículo, mesmo que alguns aspectos da genética médica sobreponham com o conteúdo de outras disciplinas, os estudantes são incapazes de aprender o que eles necessitam a menos que objetivos específicos de aprendizagem em genética médica sejam estabelecidos para eles. Isso é especialmente verificado quando assuntos específicos, tais como a importância da predição e prevenção de doenças, a aplicação apropriada de novas descobertas científicas no manejo clínico, e técnicas de aconselhamento não diretivo (ASHG, 1995).

A responsabilidade do currículo de genética médica, em cada escola médica, deve ser designada especificamente a uma pessoa ou a um comitê, fazendo com que essa responsabilidade deve se estender ao longo de todo o currículo da graduação e deve incluir envolvimento em todos os cursos que contêm (ou que devam conter) assuntos relacionados à genética médica, de maneira transversal no curso (ASHG, 1995). Embora se tenha conhecimento que 30 escolas médicas federais tentem realizar a inserção transversal do conteúdo, Tabela 5, não observou-se nos PPPs avaliados a existência de um coordenador ou comitê local para a coordenação do eixo transversal.

A Genética médica pode ser efetivamente ensinada por uma variedade de métodos e em vários formatos, por isso o destaque desse trabalho em mostrar o modelo tradicional de ensino através de disciplinas e a presença e conteúdos em módulos interdisciplinares, onde o aprendizado baseado em problemas é particularmente adequado para genética médica (ASHG, 1995), o qual envolve a integração das ferramentas e do conhecimento em diferentes assuntos e que foi mais averiguado na amostra de escolas com conteúdos presentes em módulos.

Ainda que a Genética Médica tenha se tornado uma especialidade reconhecida e respeitada, o conhecimento básico da genética humana não faz parte do instrumental do médico brasileiro. Com o extraordinário impacto na mídia do Projeto Genoma Humano e a inserção do Brasil no esforço de genômica, aliados aos testes de DNA para paternidade, criminalística, os pacientes têm trazido aos médicos e demais pessoal de saúde questões mais ou menos complexas, que demandam um conhecimento da Genética Humana acima daquele que o médico pode encontrar em publicações leigas (MELO, 2008).

Além das competências essenciais esperadas de um aluno ao final do curso médico, em relação ao atendimento de crianças, adolescentes e adultos: Estar apto a desenvolver ações de prevenção, promoção, proteção e reabilitação da saúde de crianças, adolescentes e adultos portadores de doenças genéticas dentro da visão integral da atenção à saúde, abordando seus aspectos biológicos, psicológicos e sociais em ambiente de cuidados primários e pronto-atendimento em caso de urgências e emergências médicas; realizando análise e crítica da realidade, do modelo de ensino e da assistência, através da observação e discussão, buscando sempre novas alternativas e novos conhecimentos (GONTIJO, 2013).

## CONCLUSÕES

Em meio a um momento político importante, onde a forma de organizar currículos de cursos de medicina está orientada para atender às necessidades de saúde da população brasileira e tendo a organização do cuidado fundamentada no SUS, bem como de conectar o currículo com as problemáticas do campo da saúde, com uma maior sensibilidade às necessidades da população, e as necessidades de desenvolvimento de novas tecnologias e pesquisas em saúde, principalmente no que concerne ao conhecimento eleito como formativo, às demandas do mundo do trabalho, do mundo da produção e dos diversos segmentos sociais.

O exercício profissional de um médico é amplo e ultrapassa os limites do conhecimento técnico. Ele deve exercer influência em círculos amplos e diversos da sociedade, trabalhar harmonicamente em equipe, aproveitar opiniões de profissionais de diferentes áreas, fazer uso racional de recursos, planejar e fomentar o aprimoramento continuado de seu habitat profissional e contribuir para o desenvolvimento técnico, humano e social.

Espera-se que até o fim de 2020 as universidades adequem os currículos para abrangência do ensino de Genética Humana e Médica a fim de atender os anseios da sociedade, DCNs e políticas estruturantes do SUS.

## REFERÊNCIAS

AMORIM T, Pimentel H, Fontes MIMM, Purificação A, Lessa P, et al. Avaliação do Programa de Triagem Neonatal na Bahia entre 2007 e 2009 - As lições da doença falciforme. **Gaz Med Bahia**. 2010;80(3):10-3.

ASHG. Report from the ASHG Information and Education Committee: Medical School Core Curriculum in Genetics. ASHG Information and Education Committee. **Am J Hum Genet** 1995;56:535-537.

BEIGUELMAN, B. Human and Medical Genetics in Brasil. **Genet Molecular Biology**, 23: 277-281, 2000.

BRASIL. **LEI 12.871/2013**. 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. D.O.U. DE 23/10/2013, P. 1.

BRASIL. Ministério da Saúde, 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 da República Federativa do Brasil, Brasília, 12 de fevereiro de 2014. Disponível em: [http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199\\_30\\_01\\_2014](http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014).

BRASIL. **Resolução nº 3, de 20 de junho de 2014**. Institui Diretrizes Curriculares Nacionais do Curso de Graduação em Medicina e dá outras providências. Diário Oficial da União da República Federativa do Brasil, Brasília, 20 de Junho de 2014.

FROTA-PESSOA, O. Living history and biography: A rambling rationalist. **Am J Hum Genet**, 63: 585-602, 1996.

LAREDO, J. Genética Médica e Genética Clínica: algumas considerações sobre o seu ensino e suas aplicações práticas. **Revta Paul Med**, 84: 152-156, 1974.

MELO, Débora Gusmão; DEMARZO, Marcelo Marcos Piva and HUBER, Jair. Ambulatório de genética médica na Apae: experiência no ensino médico de graduação. **Rev. bras. educ. med.** [online]. 2008, vol.32, n.3, pp.396-402. ISSN 0100-5502. <http://dx.doi.org/10.1590/S0100-55022008000300015>.

AZEVEDO, E. S. Relatos sobre a história da Genética na Bahia. **Gazeta Médica da Bahia**, v. 77, p. 237-240, 2007.

GONTIJO, Eliane Dias et al. Matriz de competências essenciais para a formação e avaliação de desempenho de estudantes de medicina. **Rev Bras Educ Med.** 2013, vol.37, n.4, pp.526-539.

HERNDON, C. N. Genetics in the Medical School Curriculum. **The American Journal of Human Genetics**, v. 8 No. 1, 1956.

HOROVITZ, Dafne Dain Gandelman; LLERENA JR., Juan Clinton; MATTOS, Ruben Araújo de. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual. **Cad. Saúde Pública**, Rio de Janeiro , v. 21, n. 4, p. 1055-1064, ago. 2005 .

MACHADO, T. M. B. et al. Types of marriages, population structure and genetic disease. **Journal of Biosocial Science**. v. 45, n. 4, p. 461-70. 2013.

PORCIÚNCULA CGG. **Avaliação do ensino de genética médica nos cursos de medicina do Brasil Campinas, SP**; 2004. Doutorado [Tese] - Universidade de Campinas.

PERRENOUD, P. “Construir competências é virar as costas aos saberes?” In: **Revista Pátio**, Porto Alegre: ARTMED, ano 03, nº 11, jan. 2000 (p. 15-19).

SBGM. Sociedade Brasileira de Genética Médica. **Boletim informativo**. 2015. Disponível em: [http://www.sbgm.org.br/downloads/boletim\\_2015\\_01.pdf](http://www.sbgm.org.br/downloads/boletim_2015_01.pdf).

SNYDER, L. H. **Medical genetics**. Durham: Duke Univ. Press, 1941.

WORLD HEALTH ORGANIZATION. **Human Genetics Programme. Services for the Prevention and Management of Genetic Disorders and Birth Defects in Developing Countries**. Report of a joint WHO/WAOPBD meeting. 5-7 jan. 1999; The Hague; 1999. 95p.