

Qualificação e provimento de médicos no contexto da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde (SUS)

Débora Gusmão Melo^(a)

Carla Maria Ramos Germano^(b)

Carlos Guilherme Gaelzer Porciúncula^(c)

Isaias Soares de Paiva^(d)

João Ivanildo da Costa Ferreira Neri^(e)

Melo DG, Germano CMR, Porciúncula CGG, Paiva IS, Neri JICF, De Avó LRS, et al. Qualification and provision of physicians in the context of the National Policy on Comprehensive Care of People with Rare Diseases in the Brazilian National Health System (SUS). *Interface (Botucatu)*. 2017; 21(Supl.1):1205-16.

This theoretical essay reflects on the qualification and provision of physicians in the context of the National Policy on Comprehensive Care of People with Rare Diseases in the SUS. To carry out this analysis, we introduce the Policy and its guidelines, with a focus on discussion of two integrated strategies: the provision and settlement of geneticist physicians; and training of primary care professionals with regard to enetic diseases and congenital defects. Finally, in view of the Brazilian National Curriculum Guidelines for undergraduate medical courses, we suggest a profile of minimum competencies required in Genetics, developed in order to provide resources to undergraduate courses in Health, in particular, medical courses. We provide a theoretical reference to support the outline of programs of education and training in Health, contributing to including Genetics in the SUS.

Keywords: Rare diseases. Public policy. Medical Genetics. Education in Health. Clinical competence.

Este ensaio teórico reflete sobre a qualificação e o provimento de médicos no contexto da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS. Para isso, apresentamos a Política e suas diretrizes, e situamos a discussão em torno de duas estratégias integradas: o provimento e a fixação de médicos geneticistas; e a capacitação de profissionais da Atenção Primária à Saúde em relação às doenças genéticas e aos defeitos congênitos. Finalmente, considerando as Diretrizes Curriculares Nacionais do Curso de Graduação em Medicina, apresentamos uma proposta de perfil de competência mínimo em Genética, elaborada para instrumentalizar os cursos de graduação da área da Saúde, em particular os cursos de Medicina. Assim, oferecemos um referencial teórico para apoiar o delineamento de programas de educação e formação em Saúde, contribuindo para inclusão do cuidado em Genética no SUS.

Palavras-chave: Doenças raras. Política pública. Genética Médica. Educação em Saúde. Competência clínica.

Lucimar Retto da Silva de Avó^(f)
Marcelo Marcos Piva Demarzo^(g)
Marcial Francis Galera^(h)

^(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

Introdução

A Genética Médica lida com doenças individualmente raras, que somadas constituem um grupo considerável, com prevalência de 31,5 a 73,0 por mil indivíduos¹. A incidência de doença genética e defeito congênito no Brasil não é diferente daquela encontrada em outras partes do mundo, sendo que, de modo geral, de 3% a 5% dos recém-nascidos brasileiros apresentam algum defeito congênito, determinado total ou parcialmente por fatores genéticos².

É natural que, à medida que os indicadores de saúde da população melhoram, as doenças genéticas e os defeitos congênitos passem a ser responsáveis por uma maior proporção de mortes entre crianças³⁻⁵. O impacto dos defeitos congênitos é percebido especialmente quando a taxa de mortalidade infantil alcança valores inferiores a quarenta mortes por mil crianças⁶. É o que acontece no Brasil, onde, desde 2005, essas doenças, representadas pelo capítulo XVII do Código Internacional de Doenças ("Malformações congênitas, deformidades e anomalias cromossômicas"), são a segunda causa de mortalidade infantil em todas as regiões do país⁷.

Desde 1998, a Organização Mundial de Saúde (OMS) tem apontado reiteradamente a necessidade de que países em desenvolvimento iniciem atividades de promoção e proteção à saúde no campo das enfermidades de origem primariamente genética e dos defeitos congênitos⁸⁻¹¹. Nesse contexto, em janeiro de 2014 o Ministério da Saúde do Brasil instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR) no SUS¹², garantindo assistência a uma parcela da população com uma ampla gama de doenças genéticas raras que geralmente são crônicas, progressivas, degenerativas e muitas vezes conferem risco de morte¹³.

Este artigo é um ensaio teórico que objetiva refletir sobre a qualificação e o provimento de médicos no contexto da PNAIPDR. Para tanto, apresentaremos inicialmente a política e suas diretrizes e, em seguida, situaremos a discussão em torno de duas estratégias integradas: o provimento e a fixação de médicos geneticistas; e a capacitação de profissionais que atuam na Atenção Primária à Saúde em relação às doenças genéticas e aos defeitos congênitos. Finalmente, considerando as atuais Diretrizes Curriculares Nacionais do Curso de Graduação em Medicina publicadas em 2014¹⁴, apresentaremos uma proposta de perfil de competência mínimo em Genética, elaborada pela Comissão de Ensino da Sociedade Brasileira de Genética Médica para instrumentalizar os cursos de graduação da área da Saúde em geral; em particular, os cursos de Medicina.

Dessa forma, apresentamos um referencial teórico, baseado em competência, para apoiar o delineamento de programas de educação e formação em Saúde, contribuindo para inclusão do cuidado em Genética no SUS.

A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS: perspectiva histórica e diretrizes

Conceitualmente, uma doença é considerada rara quando sua prevalência é igual a ou menor que 50-65 por cem mil indivíduos^{15,16(1)}. Existem em torno de cinco a oito mil doenças raras diferentes^{15,17} e, no Brasil, estima-se que 13 milhões de pessoas possuem alguma doença rara¹⁸. Cerca de 80% das doenças raras têm etiologia genética e os 20% restantes compreendem algumas doenças imunológicas, alguns cânceres e doenças infectocontagiosas infrequentes¹⁵.

Aproximadamente 50% das doenças raras afetam crianças¹³ e 30% dos doentes morrem antes dos cinco anos de idade¹⁵. No Brasil, levantamentos

⁽¹⁾ Para efeito da PNAIPDR, considerou-se doença rara aquela que afeta até 65 pessoas em cada cem mil indivíduos, ou seja, 1,3 pessoa para cada dois mil indivíduos.

realizados por associações de pacientes apontam dificuldades para o diagnóstico dessas doenças, com peregrinação dos doentes por vários médicos, às vezes por décadas (Aliança Brasileira de Genética – ABG – comunicação pessoal). Embora não haja um tratamento específico para a maior parte das doenças raras genéticas, a implantação de cuidados adequados pode melhorar a qualidade e aumentar a expectativa de vida dos doentes, além de proporcionar aconselhamento genético familiar^{15,17}.

A discussão formal sobre o estabelecimento de uma política pública de Saúde em Genética no Brasil foi iniciada em outubro de 2004, com a instituição do Grupo de Trabalho de Genética Clínica¹⁹, composto por especialistas em Genética Médica e técnicos do Ministério da Saúde. O trabalho desse grupo resultou na publicação, em 2009, da Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica no SUS, cujo principal objetivo era estruturar uma rede de serviços regionalizada e hierarquizada que permitisse o acesso e a atenção integral em Genética²⁰. Como muitas vezes acontece, essa política deixou alguns aspectos para serem regulamentados e, na prática, não foi implantada.

A PNAIPDR, aprovada em 2014, resultou do trabalho de outro grupo, constituído em 2012 pelo Departamento de Atenção Especializada e Temática/Coordenação de Média e Alta Complexidade, com representantes da sociedade civil, especialistas em Genética médica e técnicos do Ministério da Saúde²¹. Para abranger o total de doenças raras conhecidas, optou-se por classificar as doenças na PNAIPDR de acordo com sua natureza de origem, que pode ser genética ou não genética. Dessa forma, foram elencados dois eixos de doenças raras, sendo que o primeiro reúne três grupos de doenças de origem genética: (1) anomalias congênitas ou de manifestação tardia, (2) deficiência intelectual e (3) erros inatos de metabolismo; e o segundo eixo aborda doenças raras de natureza não genética¹².

De acordo com as diretrizes da PNAIPDR, a atenção deve ser estruturada seguindo a lógica de cuidados, produzindo saúde de forma sistêmica, centrada no reconhecimento e na atenção dinâmica e contínua às necessidades dos usuários. Desse modo, o SUS deverá garantir cuidado integrado e coordenado em todos os níveis, desde prevenção, acolhimento, diagnóstico, tratamento (com garantia de acesso às tecnologias disponíveis e ao aconselhamento genético), suporte e apoio; até resolução, seguimento e reabilitação²¹. Essa política prevê funções específicas para a Atenção Primária à Saúde (APS) e para a Atenção Especializada Ambulatorial e Hospitalar, inclusive com o estabelecimento de “Serviços de Atenção Especializada em Doenças Raras” e de “Serviços de Referência em Doenças Raras”²¹. Para a APS, foram estabelecidas nove atribuições específicas, que incluem mapeamento de pessoas com ou sob risco de desenvolver anomalia congênita e/ou doença genética para encaminhamento regulado (referência), promoção de educação em Saúde com objetivos de prevenção, seguimento clínico após diagnóstico e aconselhamento genético (contrarreferência) e atenção domiciliar em casos específicos²¹. Os Serviços de Atenção Especializada e de Referência são responsáveis por ações diagnósticas, terapêuticas e preventivas às pessoas com doenças raras ou sob risco de desenvolvê-las, o que inclui acompanhamento clínico especializado multidisciplinar e aconselhamento genético não diretivo e não coercitivo²¹.

Sobre o aconselhamento genético na PNAIPDR

Aconselhamento genético (AG) é definido como um processo de comunicação que cuida dos problemas humanos associados à ocorrência ou recorrência de uma doença genética em uma família. Esse processo envolve a tentativa feita, por uma ou mais pessoas treinadas apropriadamente, para ajudar os indivíduos ou a família a (1) compreender os fatos médicos, incluindo o diagnóstico, o provável curso da doença (prognóstico) e as medidas (tratamentos) disponíveis; (2) avaliar como a hereditariedade contribui para a doença e o risco de recorrência para determinados parentes; (3) entender quais as opções que possuem perante o risco de recorrência, em relação à vida reprodutiva da família; (4) escolher que ações são mais apropriadas para eles, considerando os riscos e os objetivos de suas famílias, agindo de acordo com suas decisões; e (5) obter o melhor ajustamento possível à doença do familiar afetado e/ou ao risco de recorrência da doença²².

A PNAIPDR prevê que o AG deve ser oferecido aos indivíduos e famílias com doenças raras de origem genética ou sob risco de desenvolvê-las, tendo como objetivo primordial a assistência e a

educação, permitindo o conhecimento, aos indivíduos e/ou famílias, sobre todos os aspectos da doença em questão, desde a sua etiologia, evolução e prognóstico, bem como a tomada de decisões a respeito do direito reprodutivo²¹.

As diretrizes da PNAIPDR ainda determinam que o AG deverá ser realizado por equipe multiprofissional capacitada, contendo médico geneticista e/ou profissional de saúde capacitado, com graduação na área da Saúde e pós-graduação – mestrado ou doutorado acadêmico – na área de Genética Humana ou título de especialista em Biologia Molecular Humana ou Citogenética Humana emitido pela Sociedade Brasileira de Genética ou, ainda, título de especialista em Genética emitido pelo Conselho Federal de Biologia, além de comprovação de no mínimo 800 horas de experiência profissional ou estágio supervisionado em AG²¹.

Em países europeus, nos EUA, na Austrália e no Canadá, onde a Genética está mais incorporada na prática dos cuidados em Saúde, existe a profissão de “conselheiro genético”, que habitualmente corresponde a um profissional com graduação em algum curso da área de Saúde (mais frequentemente Medicina, Enfermagem ou Psicologia) e com treinamento especializado, tipicamente em nível de mestrado, abrangendo conhecimentos sobre Genética Clínica, Genética de Populações, Citogenética e Biologia Molecular, bem como habilidades relacionadas à Psicologia e a técnicas de comunicação^{23,24}.

Embora a PNAIPDR reconheça a necessidade de AG para o cuidado integral de indivíduos e famílias com doenças raras de etiologia genética, a profissão de “conselheiro genético” ainda não está regulamentada no Brasil. Atualmente, a Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior (Capes) reconhece 36 programas de pós-graduação em Genética em funcionamento no país, sendo 17 doutorados, 16 mestrados acadêmicos e três mestrados profissionalizantes²⁵. A maior parte desses programas possuem pesquisadores com trajetórias relacionadas à Genética Humana e/ou Médica, responsáveis pelo treinamento de profissionais da Saúde e das Ciências Biológicas. Um único programa de mestrado profissionalizante, vinculado ao Instituto de Biociências da Universidade de São Paulo, é específico em AG e existe desde 2015²⁵.

A Genética Médica no cuidado à saúde no Brasil e novas necessidades de formação frente à PNAIPDR

No Brasil, a Genética Médica foi reconhecida como especialidade médica pelo Conselho Federal de Medicina (CFM) no ano de 1983. Na busca pela consolidação da especialidade, em 1986, foi fundada a Sociedade Brasileira de Genética Clínica que, em 2006, foi renomeada como Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM)²⁶.

Os serviços de Genética Médica no país começaram a se desenvolver nos anos 1960 e 1970, quase sempre ligados a cursos de pós-graduação em Genética Humana e/ou Médica e com interesse maior na pesquisa de certas doenças ou grupos de doenças. Durante as décadas de 1970 e 1980, foram estruturados serviços com maior capacidade assistencial, ligados a hospitais e/ou instituições universitárias públicas²⁷. Cadastramento realizado pela SBGM no ano de 2000 registrou a existência de 64 serviços assistenciais de Genética Médica: 37 (58%) na região Sudeste (75,7% no Estado de São Paulo), 17 (26%) na região Sul, 7 (11 %) na região Nordeste e 3 (5%) no Centro-Oeste. Na época, não foi identificado nenhum serviço na região Norte. Os tipos de serviços oferecidos eram bastante variáveis, sendo alguns muito abrangentes (atendimento clínico, laboratorial e pesquisa), enquanto em outros era oferecido somente aconselhamento genético³.

O número de serviços e de recursos humanos envolvidos na assistência em Genética Médica no Brasil é considerado insuficiente para atender à demanda e estima-se que a maior parte dos pacientes e famílias que padecem com doenças genéticas não recebe cuidado adequado^{28,29}. Dados da pesquisa “Demografia Médica no Brasil”, conduzida pelo CFM³⁰ e publicados em novembro de 2015, apontam a existência de 241 médicos especialistas em genética⁽¹⁾ distribuídos no território nacional de forma muito heterogênea (Figura 1).

① O total de 241 especialistas em Genética Médica inclui 17 (7,1%) com duplicação de registro.

A distribuição geográfica dos profissionais de Genética e serviços relaciona-se com a densidade populacional e o índice de desenvolvimento humano das regiões, e nas áreas mais pobres e menos povoadas (em particular, no Norte e no Nordeste), há uma maior carência de profissionais.

Existem apenas 11 programas de residência em Genética Médica no país, que oferecem um total de 22 novas vagas para médicos residentes por ano e, com exceção de um programa vinculado à Universidade de Brasília e outro à Universidade Federal da Bahia, todos os demais estão localizados nas regiões Sul e Sudeste (Figura 1)³¹.

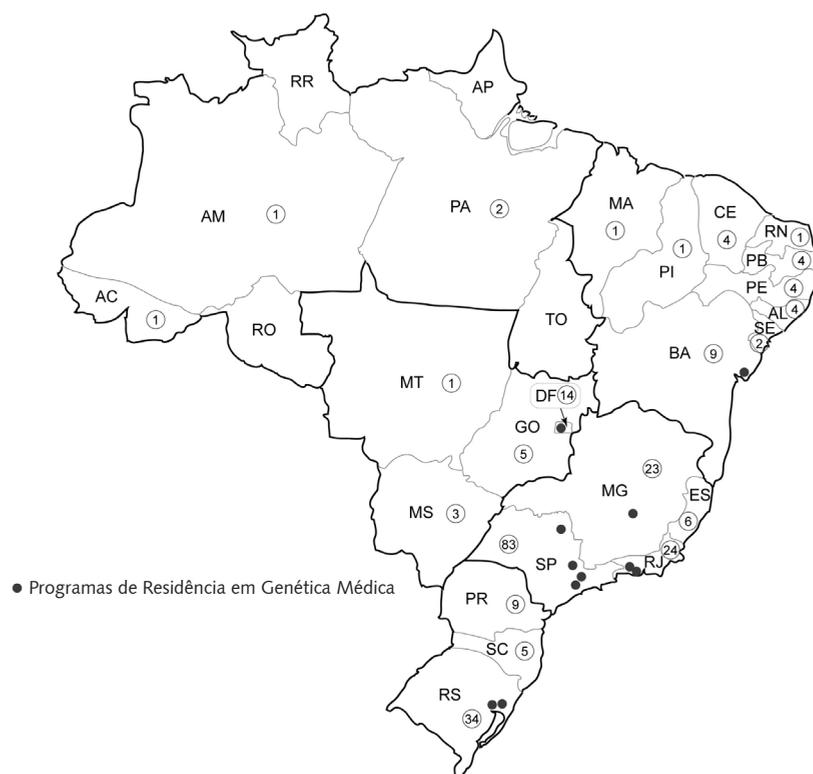


Figura 1. Distribuição dos 241 médicos especialistas em Genética e dos 11 programas de residência em Genética Médica no Brasil.

Adicionalmente, estima-se que existam cerca de vinte enfermeiras trabalhando na área, a maior parte delas com doutorado em Genética. No momento, elas se organizam para consolidar a Sociedade Brasileira de Enfermagem em Genética e Genômica, fundada em junho de 2015 (Flória-Santos M., comunicação pessoal).

Em função da concentração de profissionais e serviços nas regiões Sul e Sudeste, há grande migração de pacientes (especialmente do Norte e Nordeste) em busca de atendimento. A escassez de recursos humanos especializados é entrave para inclusão da assistência em Genética Clínica no SUS^{5,28,32} e obstáculo para implantação da PNAIPDR³¹.

À essa carência de médicos especialistas soma-se a incipiente capacitação dos profissionais de Saúde que atuam na APS em relação à Genética Clínica^{31,33,34}. De modo geral, profissionais médicos que atuam na APS demonstram habilidade para reconhecer situações nas quais é necessário encaminhar o paciente para o especialista em Genética, mas têm dificuldades para coletar e valorizar adequadamente as informações da história familiar e para identificar padrões de herança genética³¹. Experiências educacionais bem-sucedidas de capacitação em Genética de profissionais da APS já foram relatadas no país^{35,36}, evidenciando o potencial que a Estratégia de Saúde da Família tem para contribuir com a implantação da PNAIPDR.

O cuidado centrado na pessoa, prática estimulada na Estratégia Saúde da Família, favorece a abordagem integral e longitudinal do indivíduo, considerando o sujeito em sua singularidade, mas também considerando sua inserção familiar e sociocultural. Assim, os profissionais que atuam na APS podem ter mais oportunidades para identificar doenças hereditárias, que ocorrem nas famílias, e mapear situações de risco ambiental para defeitos congênitos, como a exposição a teratógenos. Além disso, em relação às doenças genéticas, que normalmente são multissistêmicas e exigem o envolvimento de uma ampla gama de profissionais, a coordenação dos cuidados exercida pela APS pode garantir a articulação efetiva entre os diferentes níveis de atenção^{37,38}. Educação de profissionais de Saúde generalistas, que atuam na APS, é fundamental para transladar adequadamente as recentes descobertas da Genética Médica e da Genômica em benefício dos pacientes e de suas famílias, contribuindo para redução da iniquidade em Saúde^{31,34,39,40}.

Ainda que de forma limitada, a educação e o treinamento em Genética vêm sendo implantados nos cursos de graduação em Medicina do Brasil, mas o conhecimento sobre Genética proposto nos currículos varia muito em relação aos temas apresentados e à sua profundidade^{28,41,42}. Geralmente, a aprendizagem é fundamentada em uma disciplina, frequentemente isolada, com uma prática clínica limitada e restrita ao estudo de doenças raras na população geral, mas comuns nos hospitais-escola⁴³.

As atuais Diretrizes Curriculares Nacionais (DCN) do curso de graduação em Medicina, publicadas em 2014, determinam como parte do perfil de competência dos egressos a: "proposição e explicação, à pessoa sob cuidado ou responsável, sobre a investigação diagnóstica para ampliar, confirmar ou afastar hipóteses diagnósticas, incluindo as indicações de realização de aconselhamento genético"¹⁴. Não está explícito nas DCN quais conhecimentos, habilidades e atitudes são necessários para atingir essa competência, o que motivou a SBGM a se posicionar sobre o assunto.

Perfil de competência mínimo em Genética para profissionais de Saúde do Brasil no contexto da PNAIPDR

Grupos de especialistas em Genética Humana e Médica da Europa e dos EUA têm trabalhado na elaboração de diretrizes educacionais e no estabelecimento de perfis de competências em Genética para profissionais de Saúde⁴⁴⁻⁵¹.

Tendo como referência o material previamente produzido por esses grupos, em março de 2015, cinco médicos geneticistas, professores universitários, membros da Comissão de Ensino da SBGM na gestão 2014-2016 e autores desse ensaio reuniram-se em período integral, por dois dias consecutivos, com a intenção de elaborar uma proposta de perfil de competência mínimo em genética, adaptada para realidade do Brasil e, portanto, considerando a PNAIPDR e as últimas DCN do curso de graduação em Medicina. O material produzido por esse grupo de especialistas foi validado pelos demais sócios da SBGM por meio da internet e é então apresentado neste ensaio.

Referenciais teóricos de duas organizações, a National Coalition for Health Professional Education in Genetics (NCHPEG)⁵⁰ e a European Society of Human Genetics (ESHG)⁵¹, foram escolhidos como principais balizadores da discussão. A NCHPEG é uma organização sem fins lucrativos cuja missão é promover a formação de profissionais de Saúde e o acesso a informações sobre os avanços na Genética Humana e, em 2007, estabeleceu e publicou as "Competências essenciais em Genética para todos os profissionais da Saúde" ("Core Competencies in Genetics for All Health Professionals")⁵⁰. Já a ESHG definiu, em 2008, competências específicas para médicos, enfermeiros, obstetras e odontólogos não especialistas em Genética e para médicos e enfermeiras especialistas na área, que atuam na comunidade europeia⁵¹.

Como resultado do trabalho feito pela SBGM, foram elencadas quatro competências essenciais para todos os profissionais de saúde: (1) examinar regularmente a sua própria competência clínica, reconhecendo as lacunas de aprendizagem e os avanços da Genética e da Genômica ao longo do tempo, compreendendo a necessidade de educação continuada; (2) identificar indivíduos que apresentem ou possam desenvolver uma doença genética e saber como e quando fazer encaminhamento para um profissional especializado em Genética Médica; (3) manejar pacientes com doenças genéticas/defeitos congênitos previamente diagnosticados, utilizando diretrizes clínicas já estabelecidas, no âmbito da sua atuação profissional; e (4) promover e estimular práticas clínicas e de Educação em Saúde objetivando a prevenção de doenças genéticas/defeitos congênitos. Para alcançar essas competências, foram especificados um conjunto de conhecimentos, habilidades e atitudes necessários, listados no Quadro 1.

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

Conhecimentos
1. Reconhecer a importância das doenças genéticas/defeitos congênitos dentro do contexto epidemiológico local e nacional.
2. Conhecer a terminologia e os conceitos básicos usados na Genética Médica.
3. Conhecer os padrões de herança clássicos no âmbito das famílias e comunidades.
4. Reconhecer a importância do heredograma ao avaliar a predisposição/susceptibilidade e a transmissão de doenças genéticas.
5. Ter noções básicas de morfogênese e fisiologia humanas e do papel da Genética nesses processos.
6. Entender como a interação de fatores genéticos, ambientais e comportamentais atuam na susceptibilidade, no início e no desenvolvimento de doenças, assim como na resposta ao tratamento e na manutenção da saúde.
7. Reconhecer os principais agentes teratogênicos e as medidas preventivas relacionadas (especialmente álcool e drogas ilícitas).
8. Reconhecer os principais fatores de risco genéticos – idade parental avançada, consanguinidade e recorrência familiar.
9. Conhecer as medidas preventivas relacionadas às doenças genéticas/defeitos congênitos – ácido fólico pré-concepcional, imunizações maternas, hábitos de vida saudáveis.
10. Reconhecer que as doenças genéticas são frequentemente distúrbios multissistêmicos, necessitando de abordagem interdisciplinar e multiprofissional.
11. Conhecer os princípios e diretrizes do Programa Nacional de Triagem Neonatal.
12. Conhecer os formulários oficiais e obrigatórios para registro das doenças genéticas/defeitos congênitos – Declaração de Nascido Vivo e Declaração de Óbito.
13. Conhecer as doenças genéticas/defeitos congênitos que não são raros, ou seja, que têm prevalência superior a 1,3:2.000 indivíduos.
14. Conhecer os principais testes genéticos utilizados na prática clínica.
15. Conhecer a rede de atenção e cuidados em saúde disponível nos três níveis de complexidade para os indivíduos com doenças genéticas/defeitos congênitos e suas famílias.
16. Conhecer as atribuições do médico geneticista no reconhecimento e manejo das doenças de base genética/congênita, com intuito de operacionalizar o sistema de referência/contrarreferência.
Habilidades
1. Reunir informações sobre a história genética de uma família, incluindo a construção de um heredograma de no mínimo três gerações.
2. Reconhecer a variação do fenótipo normal e suas alterações morfológicas e funcionais.
3. Preencher adequadamente os documentos de referência e contrarreferência dos pacientes com suspeita de doenças genéticas e defeitos congênitos ou com diagnóstico definido.
4. Usar habilidades de comunicação adequadas e demonstrar consciência da necessidade de confidencialidade e de uma abordagem não diretiva ao lidar com os pacientes e suas famílias.
5. Usar adequadamente a tecnologia disponível para a obtenção de informações atualizadas sobre Genética e Genômica.
Atitudes
1. Respeitar o aconselhamento genético não diretivo e não coercitivo.
2. Considerar as crenças culturais e religiosas do paciente a respeito da sua herança genética quando prestar cuidados a pessoas com doenças genéticas ou em risco de desenvolvê-las.
3. Ter sensibilidade para perceber a importância e a necessidade de privacidade e confidencialidade.
4. Demonstrar consciência da importância do impacto social e psicológico de um diagnóstico genético para o paciente e seus familiares.
5. Ser capaz de trabalhar de forma cooperativa e colaborativa em uma equipe interdisciplinar e multiprofissional em Saúde.

A expectativa é que esse perfil de competência seja incorporado nos cursos de graduação em Medicina, cujas DCN já reconhecem a importância da Genética no processo de cuidado à Saúde. Igualmente, espera-se que outros cursos de graduação da área da Saúde, notadamente de Enfermagem, incluam a Genética nas suas DCN e possam se beneficiar desse perfil de competência sugerido.

Há o reconhecimento de que a educação de profissionais de Saúde, em especial a de médicos, em relação às doenças genéticas e aos defeitos congênitos, envolve adequação de sua formação durante a graduação, mas também envolve capacitação de profissionais já formados^{28,31,34}. Nesse sentido, é necessário estruturar e promover cursos de educação permanente para esses profissionais de forma contínua, no tempo suficiente para conseguir atualizar a maioria deles. Uma possível estratégia para isso pode ser aproveitar o período de um ou dois anos de residência em Medicina de Família e Comunidade, que está previsto atualmente no Projeto Mais Médicos, para ser obrigatório a partir de 2018, antes do ingresso nas demais especialidades médicas⁵², como oportunidade para capacitação em Genética. O sucesso dessa estratégia está condicionado a eventuais desdobramentos do Projeto Mais Médicos, que, neste momento, atravessa uma situação de instabilidade institucional e incerteza com relação ao seu futuro.

Considerações finais

Ao apresentarmos uma proposta de perfil de competência mínimo em Genética para profissionais de Saúde, adaptado à realidade brasileira, esperamos fornecer um referencial teórico para guiar as matrizes curriculares dos cursos da área da Saúde, em especial, dos cursos de Medicina. Esse mesmo perfil de competência pode subsidiar políticas de educação profissional permanente na área da Genética, de forma a capacitar a força de trabalho do SUS em relação às doenças genéticas e anomalias congênitas, preparando os profissionais para a implantação da PNAIPDR.

Cabe ressaltar que o Projeto Mais Médicos atualmente prevê a manutenção da Genética Médica como uma especialidade cujo programa de residência tem acesso direto⁵². Entendemos que é papel do Ministério da Saúde fomentar a abertura de mais Programas de Residência em Genética, garantindo a formação de recurso humano especializado suficiente para implantação da PNAIPDR no SUS.

Finalmente, é fundamental reconhecer o ofício do conselheiro genético como profissional de Saúde, definindo como deve ser sua formação e quais as suas atribuições.

Agradecimentos

À Prof^a Dr^a Lavínia Schuler Faccini, presidente da Sociedade Brasileira de Genética Médica na gestão 2014-2016, pela revisão crítica do manuscrito.

Colaboradores

João Ivanildo da Costa Ferreira Neri, Carlos Guilherme Gaelzer Porciúncula, Débora Gusmão Melo, Isaias Soares de Paiva e Marcial Francis Galera elaboraram o perfil de competência em Genética apresentado no manuscrito. Débora Gusmão Melo elaborou a versão inicial do manuscrito. Marcelo Marcos Piva Demarzo, Carla Maria Ramos Germano e Lucimar Retto da Silva de Avó contribuíram substancialmente com a discussão crítica do manuscrito. Todos os autores colaboraram na redação e na revisão final do texto.

Referências

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
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
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.sbfm.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
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
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
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-and-Standards.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

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

Melo DG, Germano CMR, Porciúncula CGG, Paiva IS, Neri JICF, De Avó LRS, et al. 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). *Interface (Botucatu)*. 2017; 21(Supl.1):1205-16.

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.

Submetido em 30/03/2016. Aprovado em 12/06/2017.