

# Genética em Medicina e Enfermagem: percepções de profissionais de saúde envolvidos com o processo ensino-aprendizagem

*Genetics in Medicine and Nursing: perceptions of health professionals involved in teaching and learning process*

Renata Postel Moreira<sup>1</sup> [renata.postel@estudante.ufscar.br](mailto:renata.postel@estudante.ufscar.br)  
Simone de Menezes Karam<sup>2</sup> [karam.simone@gmail.com](mailto:karam.simone@gmail.com)  
Mellina Yamamura<sup>1</sup> [mellina@ufscar.br](mailto:mellina@ufscar.br)  
Lucimar Retto da Silva de Avó<sup>1</sup> [lucimar@ufscar.br](mailto:lucimar@ufscar.br)  
Carla Maria Ramos Germano<sup>1</sup> [cgermano@ufscar.br](mailto:cgermano@ufscar.br)  
Débora Gusmão Melo<sup>1</sup> [dgmelo@ufscar.br](mailto:dgmelo@ufscar.br)

## RESUMO

**Introdução:** A evolução na área da genética motivou entidades de medicina e enfermagem a recomendarem competências específicas aos seus profissionais na área. Assim, professores e preceptores envolvidos no processo ensino-aprendizagem devem apresentar e discutir a genética de forma adequada, assegurando formação qualificada aos estudantes.

**Objetivo:** Este estudo teve como objetivo explorar a percepção de professores e preceptores dos cursos de Medicina e Enfermagem de uma universidade pública brasileira sobre o processo ensino-aprendizagem de genética na graduação.

**Método:** Trata-se de um estudo exploratório, descritivo e transversal, desenvolvido com amostra de conveniência, cuja coleta de dados foi feita por meio de questionário eletrônico autoaplicável. Foram convidados 317 profissionais, dos quais 40 (12,6%) participaram. Fez-se estatística descritiva dos dados, que foram classificados em cinco categorias: 1. descrição, formação acadêmica e atuação profissional da amostra, 2. genética no processo ensino-aprendizagem, 3. educação continuada em genética médica/clínica, 4. genética na prática clínica e 5. testes genéticos.

**Resultado:** Participaram da amostra 28 (70%) médicos, sete (17,5%) enfermeiros e cinco (12,5%) profissionais de outras áreas da saúde, sendo 87,5% mestres ou doutores. Sobre o processo ensino-aprendizagem, 31 (77,5%) participantes relataram que sua atuação se relacionava indiretamente com a genética, embora 29 (72,5%) nunca tenham realizado atividade de educação continuada na área. Na prática clínica, dois (5%) participantes mencionaram que faziam história familiar até a terceira geração, dez (25%) relataram que orientavam as gestantes sobre teratogênicos durante a gestação e lactação, e 17 (42,5%) afirmaram que encaminhavam ocasionalmente pacientes ao especialista em genética. Os participantes foram, em geral, capazes de identificar as principais características clínicas que levam à suspeição de doenças genéticas, embora algumas situações tenham sido subestimadas, como a importância do aconselhamento genético nos casos de consanguinidade e idade materna ou paterna avançada. Sobre testes genéticos, apenas cinco (12%) participantes relataram que se sentiam seguros para solicitar, interpretar e comunicar seus resultados.

**Conclusão:** Espera-se que docentes e preceptores de áreas da saúde estimulem seus estudantes a articular teoria e prática, incorporando habilidades e competências relacionadas à genética no cuidado integral dos indivíduos. A partir dos resultados, podem ser identificadas oportunidades para aprimorar o ensino de genética nessa e em outras instituições de ensino superior.

**Palavras-chave:** Educação Médica; Educação em Enfermagem; Ensino; Genética Médica; Aconselhamento Genético.

## ABSTRACT

**Introduction:** The evolution of genetics has led to medical and nursing entities recommending specific skills to their health professionals. Professors and preceptors in the area must therefore introduce and discuss genetics accordingly to ensure proper training for students.

**Objective:** This study aimed to explore how professors and preceptors of Medicine and Nursing courses at a Brazilian public university perceive the subject matter of genetics in the teaching and learning process of undergraduate studies.

**Method:** This is a descriptive, exploratory, and cross-sectional study that was conducted with a convenience sample, and data was collected through a self-administered electronic questionnaire. In total, 317 professionals were invited and 40 (12.6%) participated. Descriptive data statistics were developed and classified into five categories: 1. description, academic training, and professional information; 2. genetics in the teaching and learning process; 3. continuing education in medical/clinical genetics; 4. genetics in clinical practice; and 5. genetic testing.

**Result:** Twenty-eight (70%) physicians, seven (17.5%) nurses, and five (12.5%) professionals from other health areas participated in the sample, 87.5% of whom have a postgraduate qualification. As regards the teaching and learning process, 31 (77.5%) participants reported that their work was indirectly related to genetics, although 29 (72.5%) had never carried out a continuing education activity in the area. In clinical practice, two (5.0%) participants investigated family history up to three generations back, ten (25%) participants reported advising pregnant women about teratogens during pregnancy and lactation, and 17 (42.5%) reported occasionally referring patients to a genetics specialist. In general, participants were able to identify the main clinical characteristics that lead to suspected genetic diseases, although some situations were underestimated, such as the importance of genetic counseling in cases of consanguinity and advanced maternal or paternal age. Regarding genetic tests, only five (12%) participants reported feeling confident enough to request, interpret, and communicate results.

**Conclusion:** Professors and preceptors in health areas are expected to encourage students to connect theory and practice, incorporating skills and competencies related to genetics into the comprehensive care of individuals. Based on these results, opportunities may be identified to improve the teaching of genetics in this and other higher education institutions.

**Keywords:** Education Medical; Education Nursing; Teaching; Genetics Medical; Genetic Counseling.

<sup>1</sup>Universidade Federal de São Carlos, São Carlos, São Paulo, Brasil.

<sup>2</sup>Universidade Federal do Rio Grande, Rio Grande, Rio Grande do Sul, Brasil.

Editora-chefe: Rosiane Viana Zuza Diniz.

Editora associada: Roberto Zonato Esteves.

Recebido em 29/03/22; Aceito em 20/07/22.

Avaliado pelo processo de *double blind review*.

## INTRODUÇÃO

Os avanços tecnológicos e científicos na área da genética cresceram exponencialmente nas últimas décadas. Houve também uma mudança significativa do perfil epidemiológico que tornou as doenças genéticas cada vez mais relevantes como problema de saúde pública<sup>1,2</sup>. Nesse sentido, é imprescindível que os profissionais de saúde, notadamente os médicos e enfermeiros, desenvolvam competências básicas em genética, incluindo o manejo, de forma ética e cuidadosa, de pessoas e famílias com doenças genéticas<sup>3,4</sup>.

Entidades médicas e de enfermagem em diversos países, como a International Society of Nurses in Genetics, a American Nurses Association e a Association of American Medical Colleges, já recomendaram competências necessárias na área de genética para seus profissionais<sup>3,5,6</sup>. Um consenso entre o National Human Genome Research Institute, o National Institutes of Health e a American Nurses Associations elaborou as “Competências Essenciais de Enfermagem e Diretrizes Curriculares para Genética e Genômica”<sup>7-9</sup>. Em 2008, a European Society of Human Genetics adotou um perfil mínimo de competências em genética para médicos e enfermeiros generalistas, e outro perfil específico para médicos e enfermeiros especialistas em outras áreas que não a genética<sup>10</sup>.

No Brasil, em 2017 a Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica (SBGM) apresentou um conjunto de competências mínimas desejáveis em genética para todos profissionais de saúde<sup>4</sup>, considerando a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras<sup>11</sup>, e, em 2019, recomendou as competências em genética desejáveis especificamente para médicos<sup>12</sup>. Iniciativas como essas são oportunas para transformações no processo ensino-aprendizagem em áreas da saúde do país.

Dados nacionais sugerem que a maioria dos profissionais de saúde não especialistas em genética tem algum conhecimento básico sobre o assunto, o que não garante competência para fornecer informação e orientação adequadas sobre doenças genéticas<sup>13-15</sup>. Estudos internacionais sugerem que médicos não especialistas em genética não apresentam conhecimento suficiente sobre genética e testes genéticos, além de faltar-lhes habilidades para comunicação sobre informações genéticas<sup>16</sup>. Para garantir formação qualificada em genética, as escolas médicas e de enfermagem precisam de currículos estruturados que contemplem conhecimentos e habilidades na área<sup>6</sup>. Adicionalmente, é necessário que os atores envolvidos no processo ensino-aprendizagem discutam, de forma oportuna, os assuntos relacionados à genética.

Nessa perspectiva, este estudo surgiu do interesse em investigar como professores e preceptores de cursos

de Medicina e Enfermagem, que não são especialistas em genética, percebem sua atuação em relação ao ensino do tema. Assim, o objetivo deste estudo foi explorar a percepção de professores e preceptores dos cursos de graduação em Medicina e Enfermagem de uma universidade pública brasileira sobre o processo de ensino-aprendizagem na área da genética.

## MÉTODO

### Desenho do estudo

Trata-se de uma pesquisa exploratória, descritiva, transversal e de abordagem quantitativa que foi desenvolvida em concordância com as diretrizes do Strengthening the Reporting of Observational studies in Epidemiology (STROBE)<sup>17</sup>. O projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos da Universidade Federal de São Carlos – UFSCar (Certificado de Apresentação para Apreciação Ética nº 31532720.6.0000.5504), e todos os participantes assinaram Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.

### Cenário do estudo

Este trabalho foi desenvolvido na UFSCar. Fundada em 1968, a UFSCar foi a primeira instituição federal de ensino superior instalada no interior do estado de São Paulo<sup>18</sup>.

A primeira turma do curso de Enfermagem da UFSCar iniciou suas atividades em 1977. No momento da coleta de dados, seu corpo docente era formado por 25 professores do Departamento de Enfermagem, com contribuição de professores de outros departamentos. Além disso, conta com suporte de enfermeiros que atuam no Hospital Universitário cuja função, além da assistência, inclui apoiar os estudantes nos cenários de práticas clínica e hospitalar. Sua matriz curricular é estruturada em semestres e possui quatro módulos: 1. Sociedade, saúde e enfermagem; 2. Instrumentalização para o processo de cuidar do indivíduo; 3. Processo de cuidar, gerenciar e pesquisar em enfermagem; e 4. Consolidação do processo de formação profissional em enfermagem. Especificamente em relação ao ensino de genética, no terceiro semestre, é ministrada, por docentes do Departamento de Genética e Evolução, a disciplina obrigatória “Genética e Evolução”, com carga total de 60 horas<sup>19</sup>.

A primeira turma do curso de Medicina da UFSCar iniciou suas atividades em 2006. No momento da coleta de dados, seu corpo docente era formado por 85 professores do Departamento de Medicina, com suporte de médicos preceptores, que são os profissionais que apoiam as atividades de ensino nos cenários da atenção básica, atenção especializada e hospitalar. Sua matriz curricular é estruturada de forma anual, articulada em três ciclos educacionais com dois anos de duração

cada. Seu currículo é integrado e orientado por competências, articulando dimensões biológicas e biopsicossociais, teoria e prática, universidade e serviços de saúde da rede do Sistema Único de Saúde (SUS), em um processo de colaboração multiprofissional. A genética é considerada uma das áreas de conhecimento necessárias ao desenvolvimento de um médico competente e está presente no conteúdo dos três ciclos de forma longitudinal<sup>20</sup>.

### Participantes

O único critério de elegibilidade para participar do estudo era ser professor ou preceptor dos cursos de graduação em Medicina ou Enfermagem da UFSCar. Dessa forma, foram convidados a participar todos os docentes dos Departamentos de Medicina e de Enfermagem, bem como 95 enfermeiros e 112 médicos preceptores. No total, foram convidados 317 profissionais. Portanto, o projeto foi desenvolvido com uma amostra de conveniência<sup>21</sup>.

### Coleta de dados

Foi elaborado um questionário por professores universitários especialistas em genética médica, considerando-se o constructo a ser mensurado. O questionário continha 30 perguntas, sendo 29 de múltipla escolha e uma última aberta, no qual os participantes poderiam expressar-se livremente. O questionário autoaplicável foi disponibilizado na plataforma Google Forms e está disponível na plataforma Figshare<sup>22</sup>.

Entre outubro de 2020 e abril de 2021, foram enviados de três a quatro convites para cada possível participante, com intervalo médio de um mês entre eles. A coleta de dados considerou somente os participantes que responderam a todas

as perguntas do questionário, não sendo possível submeter questionários incompletos. Consideraram-se perdas aqueles que, após o envio dos convites, não responderam ao questionário.

### Análise dos resultados

Os dados coletados foram classificados em cinco categorias, de acordo com o sentido: 1. Descrição, formação acadêmica e atuação profissional da amostra; 2. Genética no processo ensino-aprendizagem; 3. Educação continuada em genética médica/clínica; 4. Genética na prática clínica; e 5. Testes genéticos.

Realizou-se análise descritiva, calculando-se frequências absolutas e porcentagens para construção de tabelas e gráficos. Os resultados foram examinados e discutidos com subsídio da literatura e da experiência das pesquisadoras, por meio de abordagem compreensiva e interpretativa.

## RESULTADOS

### Descrição, formação acadêmica e atuação profissional da amostra

O estudo compreendeu 40 participantes (12,6% dos convidados), sendo 25 (62,5%) do sexo feminino. Vinte e oito participantes eram formados em Medicina (70%), sete em Enfermagem (17,5%) e cinco em outras áreas da saúde (12,5%), sendo estes últimos vinculados ao curso de Medicina. Os participantes da Enfermagem atuavam entre o terceiro e o décimo semestre da graduação, enquanto os participantes da Medicina atuavam nos seis anos do curso, com ênfase no internato. A Tabela 1 apresenta a descrição, formação acadêmica e atuação profissional da amostra.

**Tabela 1.** Descrição, formação acadêmica e atuação profissional da amostra (n = 40)

Descrição, formação acadêmica e atuação profissional	n (%)
<i>Sexo</i>	
Feminino	25 (62,5)
Masculino	15 (37,5)
<i>Área de formação</i>	
Medicina	28 (70,0)
Enfermagem	7 (17,5)
Outras áreas da saúde	5 (12,5)
<i>Ano de conclusão da graduação</i>	
Entre 1970 e 1979	1 (2,5)
Entre 1980 e 1989	12 (30,0)
Entre 1990 e 1999	11 (27,5)
Entre 2000 e 2009	14 (35)
Após 2010	2 (5,0)

Continua...

**Tabela 1.** Descrição, formação acadêmica e atuação profissional da amostra (n = 40)

Descrição, formação acadêmica e atuação profissional	n (%)
<i>Pós-graduação</i>	
Mestrado em áreas da saúde	16 (40,0)
Doutorado em áreas da saúde	14 (35,0)
Mestrado em Educação	3 (7,5)
Doutorado em Educação	2 (5,0)
Não tem pós-graduação <i>stricto sensu</i>	5 (12,5)
<i>Atuação clínica</i>	
Não tem atuação clínica	16 (40,0)
Somente no SUS	15 (37,5)
No SUS e na saúde suplementar	8 (20,0)
Somente na saúde suplementar	1 (2,5)
<i>Carga horária da disciplina de genética durante a graduação</i>	
Carga horária superior a 120 horas	3 (7,5)
Carga horária entre 60 e 120 horas	13 (32,5)
Carga horária inferior a 30 horas	3 (7,5)
Cursou a disciplina de genética, mas não se recorda da carga horária	19 (47,5)
Não teve disciplina de genética na graduação	2 (5,0)
<i>Área de formação dos professores de genética na graduação<sup>a</sup></i>	
Medicina	28 (70,0)
Biologia	21 (52,5)
Outros	6 (15,0)
Não teve disciplina de genética na graduação	2 (5,0)
<i>Aulas práticas na disciplina de genética durante a graduação<sup>b</sup></i>	
Discussão de casos clínicos	28 (70,0)
Observação de pacientes com problemas genéticos	21 (52,5)
Visita a laboratórios	14 (35,0)
Apresentação de caso clínico em congresso de pediatria	2 (5,0)
Não teve atividades práticas na disciplina durante a graduação	11 (27,5)
<i>Disciplinas em que teve contato com conceitos de genética<sup>c</sup></i>	
Pediatria	29 (72,5)
Patologia	21 (52,5)
Ginecologia e/ou obstetrícia	20 (50,0)
Fisiologia	18 (45,0)
Oncologia	18 (45,0)
Biologia celular e/ou molecular	17 (42,5)
Imunologia	17 (42,5)
Hematologia	16 (40,0)
Neurologia	16 (40,0)
Anatomia	12 (30,0)
Bioquímica	12 (30,0)
Histologia	12 (30,0)
Microbiologia	8 (20,0)

<sup>a</sup> Dos participantes, 12 tiveram mais de um professor de genética durante sua graduação.<sup>b</sup> Dos participantes, 24 tiveram aulas práticas de genética com mais de um recurso metodológico.<sup>c</sup> Dos participantes, 35 relataram mais de uma disciplina em que tiveram contato com conceitos de genética durante sua graduação.

Trinta e sete participantes (92,5%) concluíram a graduação entre 1980 e 2009, tendo, portanto, entre 41 e 11 anos de atuação profissional. Entre os participantes, 17 (42,5%) fizeram mestrado, sendo 14 em diversas áreas da saúde e três na área da educação; 18 (45%) fizeram doutorado, sendo 16 em áreas da saúde e dois na área da educação. No momento da pesquisa, 16 participantes (40%) não tinham atuação clínica, 15 (37,5%) atuavam no SUS, oito (20%) trabalhavam no SUS e na saúde suplementar, e um (2,5%) atuava exclusivamente na saúde suplementar.

Apenas dois participantes (5%) relataram que não tiveram disciplina específica de genética durante a graduação. De modo geral, a formação da maior parte dos professores que ensinou genética aos participantes era em medicina e biologia. Onze participantes (27,5%) relataram que não tiveram aulas práticas de genética durante a graduação. Adicionalmente, os participantes relataram outras disciplinas que possibilitaram contato com conceitos de genética na graduação, como pediatria, patologia, ginecologia e obstetrícia.

### Genética no processo ensino-aprendizagem

Quando perguntados sobre como a sua atuação na docência, supervisão pedagógica ou preceptoria se relacionava com o ensino da genética, 31 participantes (77,5%) relataram que sua atuação se relacionava indiretamente com a genética, uma vez que esta faz parte do conteúdo das disciplinas/atividades que desenvolve, dada sua transversalidade; cinco participantes (12,5%) acreditavam que a genética não apresentava qualquer relação com suas disciplinas/atividades; e quatro participantes (10%) informaram que a genética estava diretamente associada com sua atuação na docência ou preceptoria, a partir da análise de casos clínicos. Vinte e dois participantes (55%) relataram ensinar conceitos de genética sempre os associando a situações concretas e práticas; 13 participantes (32,5%) relataram não ensinar genética; e cinco participantes (12,5%) afirmaram que às vezes associavam conceitos de genética às situações práticas.

Entre os recursos metodológicos adotados no ensino da genética, foram elencados os seguintes: discussão de casos clínicos, citada 21 vezes (52,5%); metodologia ativa com problematização, citada 17 vezes (42,5%); discussão de artigos científicos, citada oito vezes (20%). Outros recursos citados com menor frequência incluíram aula expositiva, laboratório e livro didático. A Figura 1 apresenta esses resultados.

### Educação continuada em genética médica/clínica

A Figura 2 apresenta os resultados sobre educação continuada em genética médica/clínica. Vinte e nove participantes (72,5%) nunca fizeram atividade de educação

continuada na área. Para se manterem atualizados em relação à genética, 22 participantes (55%) utilizavam artigos internacionais e 17 (42,5%) consultavam artigos nacionais. Adicionalmente, livros eram consultados por 15 participantes (37,5%); 12 participantes (30%) frequentaram palestras livres; oito (20%) compareceram a congressos e eventos científicos; e quatro (10%) realizaram cursos livres. Por sua vez, oito participantes (20%) relataram que o assunto "genética" lhes interessava, porém não buscavam se atualizar profissionalmente nessa área.

### Genética na prática clínica

Quando perguntados sobre o costume de coletar a história familiar dos pacientes atendidos, 28 participantes (70%) relataram sempre coletá-la; um (2,5%) mencionou que fazia isso de vez em quando; e um (2,5%) afirmou coletá-la raramente. Entre os 30 participantes que, em algum momento, coletavam história familiar, o grau de extensão variou: 14 (46,7%) faziam história familiar até a segunda geração (avós e netos), incluindo tios e primos; 11 (36,7%), até a geração anterior ou seguinte (pais e filhos); três (10%), até a segunda geração (avós e netos), sem incluir tios e primos; e somente dois (6,6%) faziam história familiar completa até a terceira geração (bisavós e bisnetos).

Sobre o encaminhamento de pacientes para o especialista em genética, 17 participantes (42,5%) relataram que o faziam ocasionalmente; nove (22,5%) mencionaram que encaminhavam raramente; e cinco (12,5%) afirmaram nunca terem encaminhado. A Figura 3 ilustra as principais situações nas quais os participantes suspeitariam de doença genética e encaminhariam o paciente para o médico geneticista, e situações que justificariam o encaminhamento de um casal que deseja ter filhos para aconselhamento genético.

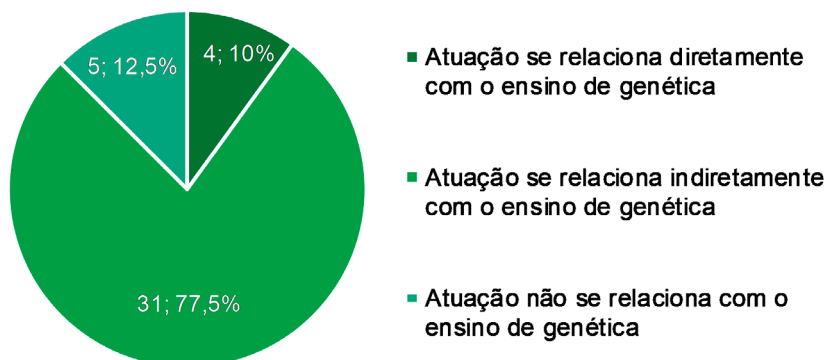
Dentre os 19 participantes (47,5%) que referiram atender mulheres grávidas, dez (52,6%) relataram orientá-las na prevenção, promoção e educação em saúde relacionada a substâncias teratogênicas nos três trimestres da gestação e na lactação; dois (10,5%) mencionaram que orientam nos três trimestres da gestação; e um (5,2%) afirmou que orienta somente no primeiro trimestre da gestação. Por sua vez, seis participantes (31,7%) relataram que não fornecem nenhuma orientação às gestantes em relação aos teratógenos, embora três deles recomendem que seus alunos o façam.

Com relação à herança genética de doenças comuns, 38 participantes (95%) reconheceram infarto do miocárdio, diabetes e Alzheimer como patologias habitualmente com herança multifatorial. Sobre genética e câncer, todos os participantes identificaram a ocorrência de vários casos de câncer em uma única família como fator de risco para câncer hereditário.

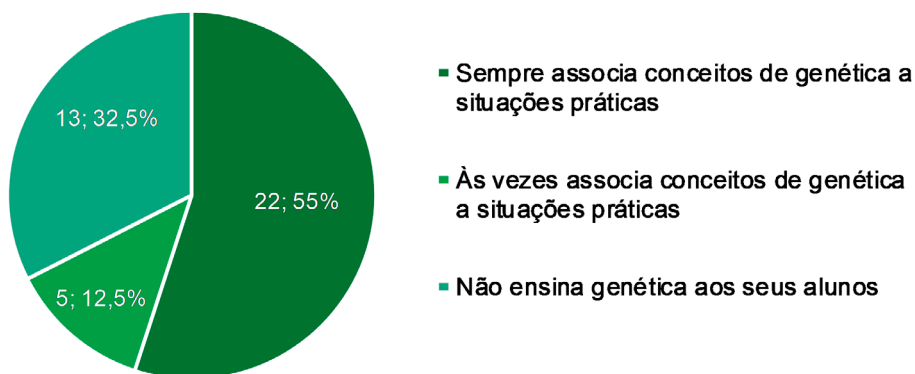


**Figura 1.** Aspectos relacionados à genética no processo ensino-aprendizagem

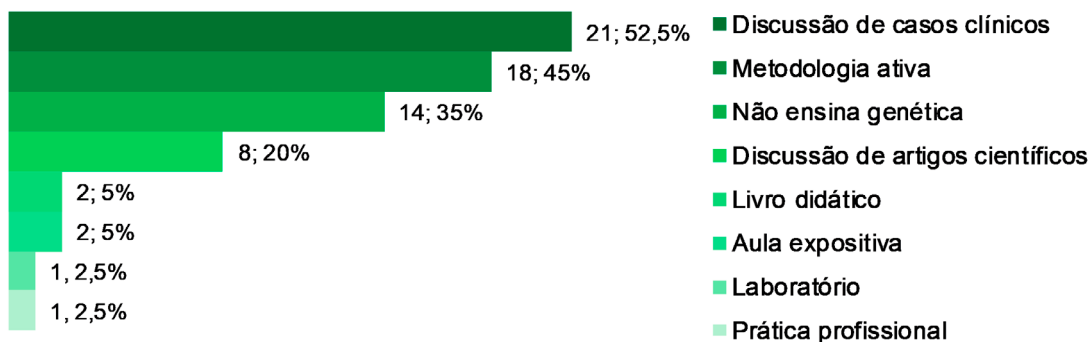
### Relação entre atuação na docência, preceptoria, supervisão e o ensino de genética

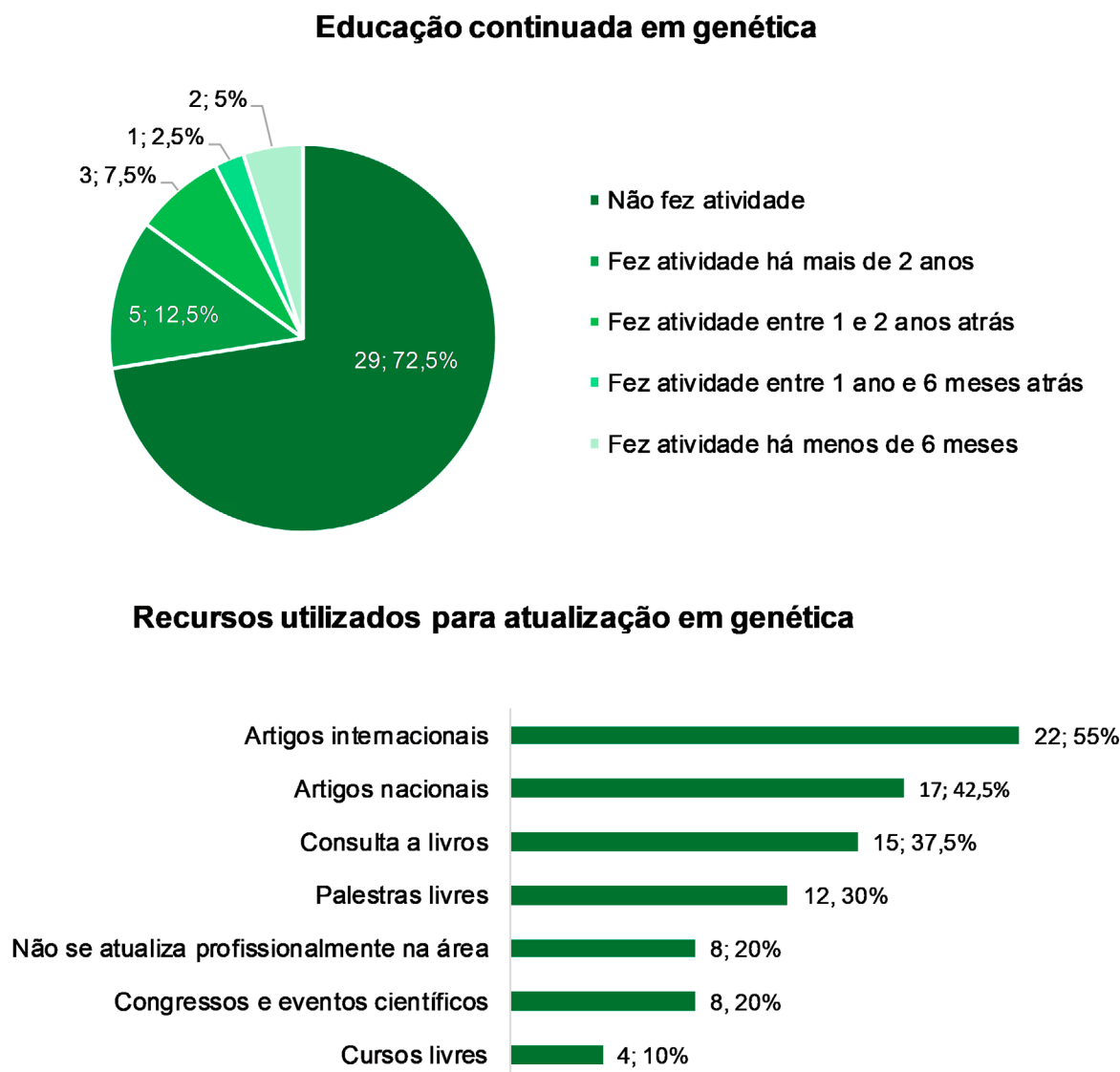


### Sobre o ensino de conceitos de genética



### Recursos metodológicos utilizados no ensino da genética



**Figura 2.** Educação continuada em genética e atualização profissional na área

### Testes genéticos

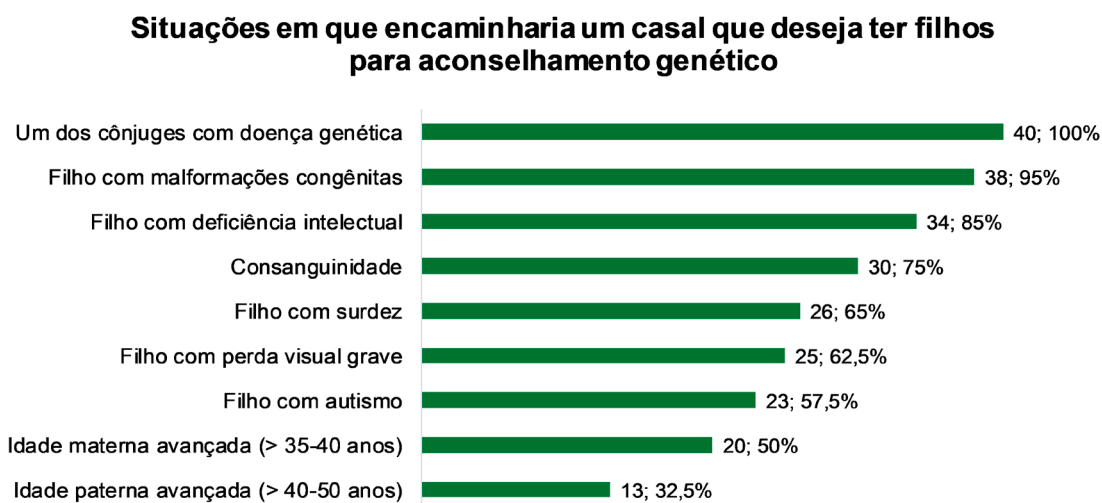
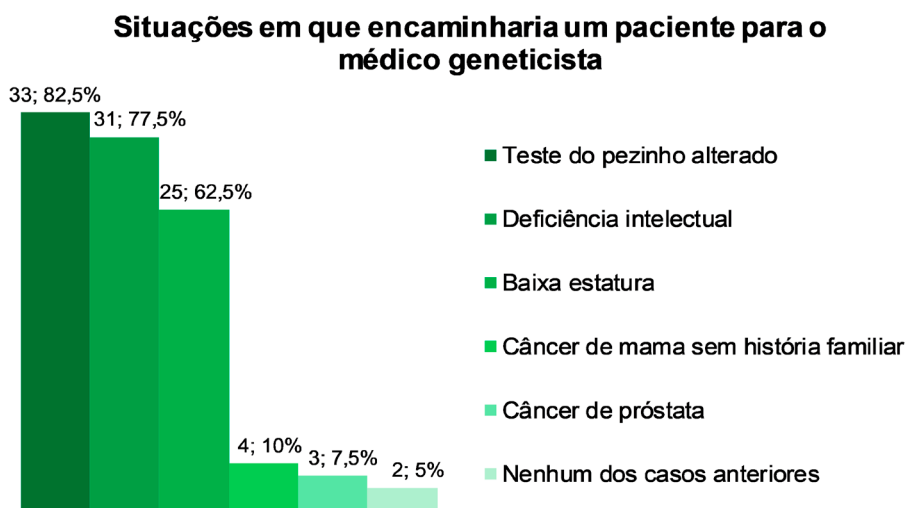
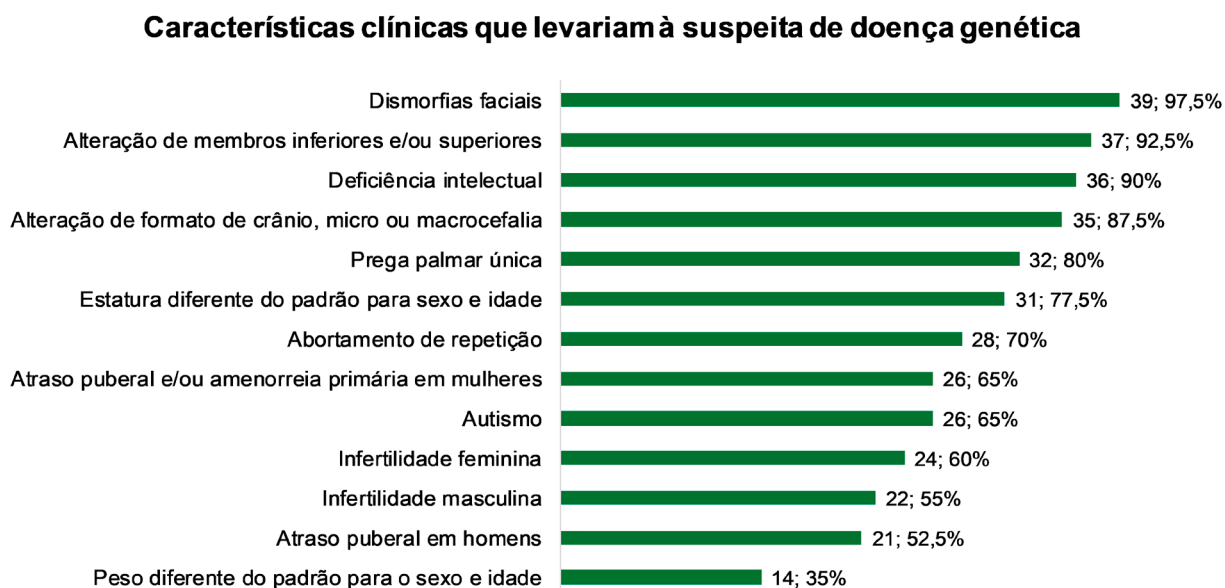
Com relação à prescrição de testes genéticos, apenas cinco participantes (12,5%) relataram que se sentiam seguros para solicitar, interpretar e comunicar os resultados; dois (5%) mencionaram que se sentiam seguros para solicitar e interpretar os resultados; sete participantes (17,5%) afirmaram que se sentiam seguros apenas para solicitar; e 26 (65%) não se sentiam seguros nem para solicitar, nem para interpretar e comunicar os resultados.

Sete participantes (17,5%) concordaram com a afirmação de que, "ao nascimento, uma amostra biológica do recém-nascido deveria ser coletada para a realização do sequenciamento do genoma, objetivando identificar precocemente genes que aumentam a predisposição para

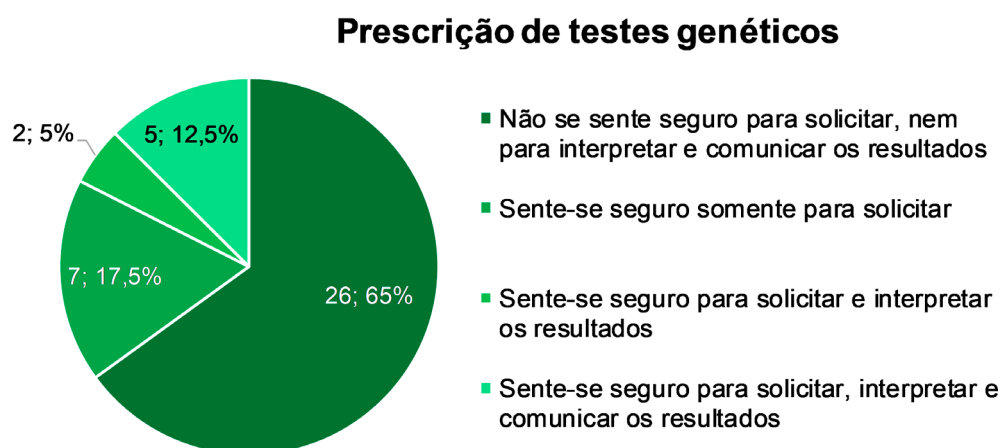
doenças"; 16 (40%) concordaram que essa coleta deveria ser feita às vezes, avaliando-se caso a caso; três (7,5%) responderam que essas amostras nunca deveriam ser coletadas para testes genéticos de susceptibilidade; enquanto 14 (35%) não tiveram opinião formada sobre o assunto.

Sobre a realização de testes preditivos (TP) em famílias com doenças genéticas de manifestação na fase adulta, 20 participantes (50%) concordaram com a realização de TP em menores de idade, se autorizada pelos pais; 11 (27,5%) concordaram com a realização de TP quando os filhos desejassem, se já fossem maiores de idade; dois (5%) concordaram com a realização de TP somente para planejamento familiar; sete (17,5%) consideraram que TP não deveriam ser realizados. Esses resultados encontram-se na Figura 4.

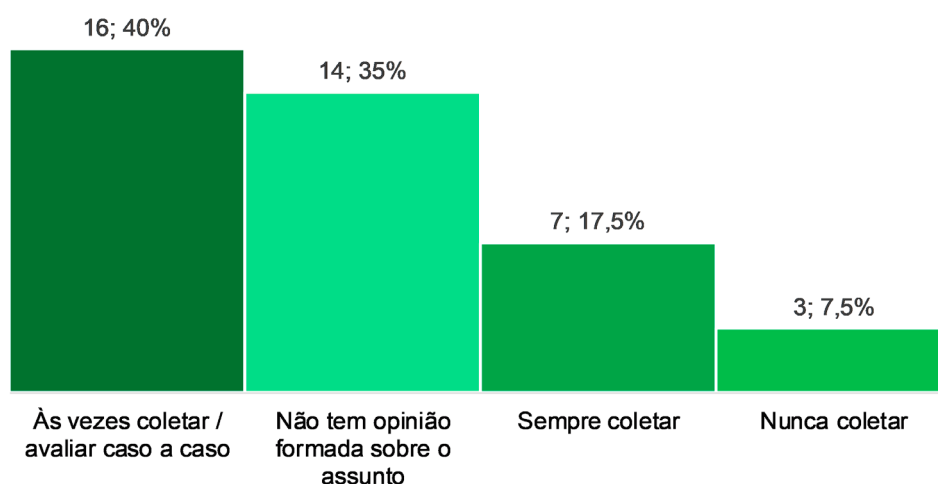
**Figura 3.** A genética na prática clínica



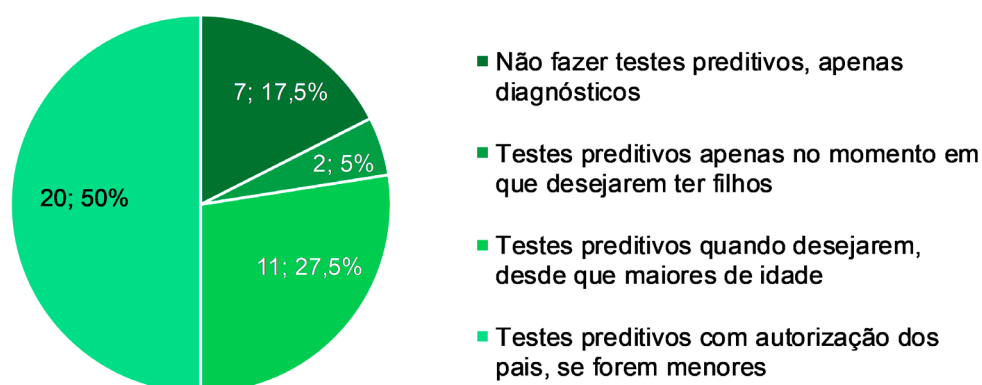


**Figura 4.** Conhecimentos e percepções sobre testes genéticos na prática clínica

### Amostra biológica em recém-nascido para sequenciamento de genoma e identificação de predisposição a doenças



### Realização de testes preditivos em filhos de pacientes afetados por doenças genéticas



Na questão aberta do formulário de coleta de dados, alguns participantes manifestaram a percepção de que o ensino de genética é insuficiente nos cursos de graduação da área da saúde, referiram que a pesquisa possibilitou reflexão sobre o assunto e apontaram a importância de direcionar o ensino de genética na prática clínica para a promoção de um cuidado mais assertivo.

## DISCUSSÃO

A maioria dos participantes deste estudo concluiu a graduação há mais de dez anos, e apenas dois não tiveram disciplina específica de genética no curso. É interessante observar que esses dois participantes, embora formados após o ano 2000, não eram médicos nem enfermeiros, o que pode sugerir que o ensino de genética é ainda mais frágil em outros cursos da saúde. Na década de 1980, pesquisas feitas em escolas médicas norte-americanas, canadenses e inglesas observaram que o ensino de genética nem sempre estava presente e era heterogêneo entre as instituições<sup>23-25</sup>. Em escolas médicas norte-americanas, o conteúdo de genética básica era majoritariamente ensinado no primeiro ano de faculdade, e, em mais da metade das escolas, a genética clínica era responsabilidade do Departamento de Pediatria<sup>26</sup>. Na década de 1990, no Brasil, pouco mais de metade das escolas médicas ministravam o conteúdo de genética em disciplina própria, sendo o assunto habitualmente abordado em outras matérias, como biologia<sup>27</sup>. Os resultados do nosso estudo confirmam essa aproximação da genética com outras disciplinas, em especial pediatria, patologia e ginecologia, explicitando seu caráter transversal nos currículos dos cursos de Medicina e Enfermagem.

No Brasil, na década de 1990, em menos da metade das escolas médicas as aulas práticas de genética eram feitas em laboratórios, e somente um quarto das escolas contava com ambulatório ou interconsulta de genética no ciclo profissional<sup>27</sup>. Na presente amostra, os participantes tiveram, na condição de estudantes, maior frequência de aulas práticas baseadas em discussão de casos clínicos, observação de pacientes e visitas a laboratórios. Mesmo assim, quase um terço dos participantes não frequentou atividades práticas relacionadas à genética na graduação. Ainda há grande diversidade e defasagem na oferta de disciplinas de genética entre as escolas médicas brasileiras, de forma que se podem esperar egressos com poucas competências para prestar assistência às pessoas com doenças genéticas<sup>28</sup>, quadro que precisa ser revertido com urgência.

No que concerne à graduação em Enfermagem, uma pesquisa realizada em 2012, com docentes de genética em diversas instituições de ensino superior (IES) brasileiras, apontou que a maioria dos educadores era formada em

biologia<sup>29</sup>, reforçando a relação histórica percebida entre genética e ciências biológicas. Assim como nas escolas médicas, o ensino era heterogêneo: houve variações de conteúdo e carga horária, e as estratégias de ensino-aprendizagem foram, majoritariamente, compostas por aulas teóricas e estudos autogeridos<sup>29</sup>. Por sua vez, uma pesquisa realizada com educadores no Reino Unido identificou a adoção metodológica, prioritariamente, de livros e *sites*<sup>30</sup>. O uso de tecnologias digitais oferece novas formas de acesso à informação, configurando um novo perfil discente. É essencial que as propostas pedagógicas dialoguem com estratégias de aprendizagem diversas, estimulando a postura investigativa e a autonomia na busca de conhecimento atualizado<sup>31,32</sup>.

Apesar da reconhecida importância de integrar conhecimentos de genética e genômica à prática profissional nos currículos de formação de Enfermagem, diversos países desenvolvidos ainda não conseguiram conduzir essa incorporação de forma adequada<sup>29</sup>. A necessidade de atualização nos currículos de graduação em Enfermagem vem sendo debatida há anos, bem como a necessidade de capacitação de seus docentes para abordar genética e genômica no cuidado integral<sup>33</sup>. Entretanto, as IES têm enfrentado desafios para incorporar mudanças na formação dos futuros enfermeiros, e uma das dificuldades pode ser atribuída ao fato de os docentes terem se graduado na era pré-genômica, isto é, antes de 1999<sup>29</sup>.

É importante que os professores e preceptores dos cursos de Medicina e Enfermagem não especialistas em genética desenvolvam competências mínimas essenciais na área e consigam colocá-las em prática com os estudantes. É esperado que as IES se comprometam com a formação docente continuada e propiciem recursos para o enfrentamento de novas demandas e desafios. As assessorias pedagógicas são instrumentos capazes de apoiar e intervir na construção desse conhecimento<sup>34,35</sup>. Nesse sentido, cursos da área da saúde, sobretudo Medicina e Enfermagem, poderiam dispor de docentes especialistas em genética ou buscar assessoria externa para planejamento dos currículos e capacitação dos recursos humanos.

A educação em genética atualizada e focada no desenvolvimento de habilidades e pensamento crítico possibilita a ampliação do nível de proficiência dos profissionais<sup>36</sup>. Observamos em nosso estudo que, apesar de apenas 10% dos professores e preceptores considerarem sua atuação na docência diretamente relacionada com o ensino da genética, mais da metade informou que ensinava conceitos dessa matéria associando-os a situações práticas. Isso contribui para o desenvolvimento das competências esperadas, já que a articulação entre teoria e prática clínica colabora para a aprendizagem significativa. No que concerne

ao ensino de genética, vários recursos metodológicos foram citados, o que reforça as inúmeras possibilidades de abordagem pedagógica do assunto.

É primordial garantir que os estudantes sejam apresentados aos conceitos genéticos e genômicos necessários para adequada prática profissional. A integração do ensino de genética ao cuidado destinado à saúde requer conhecimentos básicos sobre doenças genéticas comuns e padrões de hereditariedade, medidas de prevenção de agravos, interpretação de testes genéticos e inovações terapêuticas<sup>37,38</sup>. Exige também habilidades para coletar, registrar e interpretar história familiar, facilitar o processo de aconselhamento genético e considerar questões de confidencialidade<sup>12,39</sup>. Esses conhecimentos e habilidades devem, portanto, fazer parte do processo ensino-aprendizagem.

As Diretrizes Curriculares Nacionais (DCN) do curso de graduação em Medicina no Brasil determinaram que egressos devem ser capazes de indicar o aconselhamento genético<sup>40</sup>. Em oposição, não há qualquer menção ao ensino de genética na última versão das DCN do curso de graduação em Enfermagem<sup>41</sup> e nem na proposta das novas DCN<sup>42</sup>, limitando a atualização dos currículos de graduação em Enfermagem<sup>43</sup>. O "Perfil de Competência em Genética para Médicos do Brasil"<sup>12</sup> e as "Competências Essenciais de Enfermagem e Diretrizes Curriculares para Genética e Genômica"<sup>8</sup> são produções importantes que podem guiar o processo de ensino-aprendizagem de genética no ensino superior brasileiro.

Uma das competências essenciais esperada de todo profissional de saúde em relação à genética é justamente a capacidade de identificar e direcionar indivíduos que apresentem ou possam desenvolver uma doença genética para encaminhamento regulado<sup>4,12</sup>. Dada raridade de várias doenças genéticas, muitos profissionais de saúde aprenderam pouco sobre o assunto em sua formação e, portanto, têm dificuldade para suspeitar de uma doença genética rara<sup>44</sup>. Mesmo no cenário internacional, o encaminhamento para especialistas em genética está abaixo do ideal, e são apontadas como possíveis barreiras a falta de conhecimento sobre o tema e/ou a inexistência de protocolos de referência<sup>16</sup>.

Uma maneira de facilitar a identificação de pessoas e famílias com doenças genéticas ou sob risco de desenvolvê-las é por meio da construção do heredograma, instrumento que representa a história familiar por meio de uma simbologia universal, permitindo reconhecer padrões de herança e observar indivíduos sob risco<sup>45</sup>. Para isso, o heredograma deve conter, idealmente, informação de três gerações. Coletar história familiar completa é uma das habilidades desejáveis a todos os profissionais de saúde<sup>4,12,46</sup>. A inadequada coleta e documentação da história familiar tem sido apontada como

um dos obstáculos para o encaminhamento ao especialista em genética<sup>16</sup>. Esse cenário pode levar a perdas de oportunidade de diagnóstico precoce, prevenção e/ou tratamento de condições genéticas.

Nossos resultados mostraram que os participantes foram, em geral, capazes de identificar as principais características clínicas que levam à suspeição de doenças genéticas. A despeito disso, algumas situações foram subestimadas, como a importância do aconselhamento genético nos casos de consanguinidade e a idade materna ou paterna avançada<sup>47-49</sup>. Os resultados também apontaram para necessidade de fortalecer os processos de educação em saúde junto às gestantes. Nem todos os participantes aproveitavam a oportunidade do pré-natal para orientá-las sobre a exposição a teratogênicos e, assim, diminuir a ocorrência de defeitos congênitos e deficiência intelectual<sup>50,51</sup>. Isso pode ter acontecido por falta de atualização na área, já que a maioria dos participantes tinha mais de dez anos de formados. O contínuo avanço no conhecimento e nas tecnologias em genética e genômica e sua translação para a clínica exigem atualizações constantes<sup>52,53</sup>. A educação continuada possibilita treinamento, aprimoramento e modernização dos conhecimentos após a formação, podendo influenciar diretamente nas práticas dos serviços de assistência à saúde e na qualidade do cuidado prestado<sup>54-56</sup>.

Há iniciativas oportunas que visam contribuir especificamente para a educação continuada em genética dos profissionais da área de saúde<sup>57</sup>. O National Human Genome Research Institute, por exemplo, disponibiliza um curso de curta duração em genômica<sup>58</sup>, além de outros programas de educação continuada em genética e genômica voltados para profissionais de enfermagem, medicina e docentes dessas áreas<sup>59</sup>. A American Medical Association disponibiliza um repositório com materiais educacionais variados e gratuitos em genética e genômica<sup>60</sup>. Já no âmbito nacional, por meio de iniciativa da SBGM, foi desenvolvido o Curso sobre Doenças Genéticas Raras na Atenção Primária à Saúde, tendo como público-alvo profissionais e estudantes de saúde<sup>61</sup>. Uma iniciativa do Conselho Federal de Medicina (CFM) tem sido a organização regular de fóruns sobre doenças raras, com o propósito de disseminar informações atualizadas acerca do cuidado integral e das políticas públicas voltadas aos pacientes com doenças genéticas raras no SUS<sup>62-64</sup>.

Avanços nas tecnologias genômicas incorporadas à saúde vêm possibilitando maior acesso a testes genéticos, e os resultados deste estudo ressaltam a necessidade de educação continuada sobre o assunto<sup>65,66</sup>. Testes genéticos são uma das etapas de um processo complexo de avaliação, aconselhamento, diagnóstico e manejo de pessoas e famílias com doenças genéticas<sup>67,68</sup>. No Brasil, em 2021, a Agência

Nacional de Saúde Suplementar ampliou o rol de profissionais autorizados a solicitar exames genéticos, incluindo médicos não geneticistas, como oncologistas clínicos, hematologistas e neurologistas entre os prescritores<sup>69</sup>, o que exigirá uma melhor abordagem do tema durante a graduação e a residência.

A tecnologia para realização de testes de sequenciamento de exoma/genoma (*whole exome/genome sequencing* – WES/WGS) evoluiu muito nos últimos anos, o que tem possibilitado a progressiva redução de custo e a expansão de sua oferta<sup>70,71</sup>. Essa ferramenta pode detectar mais de 350 condições genéticas e tem sido utilizada na triagem neonatal<sup>72</sup>. Os WES/WGS estão amplamente disponíveis em laboratórios dos Estados Unidos<sup>73,74</sup> e, embora ainda não sejam acessíveis a todos os brasileiros, estão presentes em alguns laboratórios privados do país, sendo necessários para sua realização, basicamente, um pedido médico e o preenchimento de informações clínicas pessoais e familiares<sup>75,76</sup>. Com essa evolução, surgem preocupações éticas relacionadas à privacidade e segurança de dados sensíveis para os indivíduos em idade pediátrica<sup>70</sup>, a necessidade de recomendação de WES/WGS feita de maneira diligente por profissional capacitado<sup>77</sup> e a possível discriminação genética que o resultado do teste pode acarretar<sup>72</sup>.

Os TP, por sua vez, são oferecidos no âmbito da medicina personalizada ou de precisão, permitindo detectar precocemente doenças de manifestação tardia. Seus benefícios, entretanto, são restritos pela predição de doenças complexas e indisponibilidade de tratamentos eficazes<sup>68,78</sup>. Os princípios fundamentais da ética médica devem ser observados para a prescrição de TP: beneficência, não maleficência, autonomia e justiça. No Brasil, em linha com a corrente internacional<sup>79,80</sup>, a diretriz da Associação Médica Brasileira recomenda a realização de TP nos casos em que ações terapêuticas ou de prevenção possam evitar, retardar ou minimizar os sintomas da doença. Para doenças de início tardio sem perspectivas de tratamento, os TP devem ser oferecidos somente a adultos com busca espontânea, mediante aconselhamento genético pré e pós-teste, avaliação psicológica e suporte multidisciplinar<sup>78</sup>. O desconhecimento sobre essas recomendações pode estar relacionado aos resultados obtidos em nosso estudo.

Com a expansão do acesso às novas tecnologias, o conhecimento sobre os principais testes genéticos também precisa ser ampliado<sup>12,78</sup>. A falta de preparação do profissional não especialista em genética é uma das barreiras à adoção de testes genéticos e genômicos em todo o mundo<sup>81</sup>. Uma pesquisa realizada em faculdades de Enfermagem no Brasil apontou que, em média, apenas 2,7 horas do conteúdo programático de genética são dedicadas a testes genéticos e serviços de genética ligados ao papel do enfermeiro<sup>29</sup>. Tópicos como aconselhamento genético não diretivo e conhecimentos

básicos em testes genéticos são pobremente abordados no ensino superior em áreas da saúde<sup>82,83</sup>. Em nossa pesquisa, poucos participantes relataram que se sentiam seguros para solicitar, interpretar e comunicar os resultados de um teste genético. Resultado similar foi apresentado em uma pesquisa recente realizada no curso de Medicina da Universidade Federal do Rio Grande<sup>84</sup> e com profissionais de saúde na atenção primária no Canadá<sup>85</sup>. É possível elucubrar que esses resultados estão relacionados com a falta de educação continuada e com o fato de o assunto não ser abordado adequadamente durante a graduação. Além disso, os conhecimentos sobre genômica são, em geral, abordados no ciclo básico dos cursos de Medicina e Enfermagem, de maneira descolada da clínica, não favorecendo a consolidação da aprendizagem.

Assim, é de suma importância que todo profissional de saúde, geneticista ou não, tenha acesso, em sua formação, a fundamentos que lhe possibilitem lidar com questões complexas, técnicas, éticas e legais relacionadas à genética<sup>82,83,86</sup>.

### Fortalezas e limitações do estudo

Este estudo apresenta algumas limitações: o questionário de coleta de dados não foi previamente validado; o tamanho amostral dificultou a realização de inferências e generalizações mais robustas; houve pouca participação de representantes do curso de Enfermagem, o que implicou um viés de amostragem adicional ao viés intrínseco das amostras de conveniência. Contudo, o tema é reconhecidamente relevante e, da forma como foi abordado nesta pesquisa, inédito no Brasil. Sugerimos que sejam realizados estudos multicêntricos, com ampliação do número de participantes e de instituições, para validar os resultados deste trabalho exploratório.

### CONSIDERAÇÕES FINAIS

Esta pesquisa possibilitou apresentar considerações acerca do ensino de genética nos cursos de Medicina e Enfermagem de uma universidade pública brasileira. A partir dos resultados, podem ser identificadas oportunidades para aprimorar o ensino de genética nesta e em outras IES. Reforça-se a importância de haver professores e preceptores que ensinem e discutam genética e genômica nos ambientes de ensino-aprendizagem dos cursos de graduação das áreas de saúde, de modo a estimular os estudantes a articular teoria e prática, e incorporar habilidades e competências relacionadas à genética no cuidado integral dos indivíduos. Para isso, pode ser interessante ter um professor de genética médica disponível ou acessível em cada IES, a fim de assessorar o núcleo de formação docente no planejamento dos currículos das áreas da saúde e na capacitação dos recursos humanos envolvidos.

## AGRADECIMENTOS

Agradecemos ao Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPq) pela concessão de bolsa de iniciação científica para a primeira autora por meio do Programa Institucional de Bolsas de Iniciação Científica (PIBIC) da UFSCar. Agradecemos também ao Hospital Universitário da Universidade Federal de São Carlos-SP (HU-UFSCar), Empresa Brasileira de Serviços Hospitalares (EBSERH), pela ajuda no recrutamento dos participantes do estudo.

## CONTRIBUIÇÃO DAS AUTORAS

Renata Postel Moreira, Débora Gusmão Melo e Simone de Menezes Karam trabalharam na concepção do projeto. Renata Postel Moreira e Débora Gusmão Melo trabalharam na interpretação dos dados e na redação inicial do manuscrito. Renata Postel Moreira, Débora Gusmão Melo, Simone de Menezes Karam, Mellina Yamamura, Lucimar Retto da Silva de Avó e Carla Maria Ramos Germano trabalharam na revisão crítica com contribuição intelectual e aprovação da versão final do manuscrito.

## CONFLITO DE INTERESSES

Declaramos não haver conflito de interesses.

## FINANCIAMENTO

Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPq), por meio do Programa Institucional de Bolsas de Iniciação Científica (PIBIC) da UFSCar.

## REFERÊNCIAS

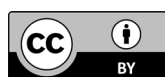
- Passos-Bueno MR, Bertola D, Horovitz DDG, Ferraz VEF, Brito LA. Genetics and genomics in Brazil: a promising future. *Mol Genet Genomic Med.* 2014;2(4):280-91.
- Santos CS, Kishi RGB, Costa DLG, Silva DSD, Narciso TRF, de Avó LRS, et al. Identificação de doenças genéticas na atenção primária à saúde. *Rev Bras Med Fam Comunidade.* 2020;15(42):2347-61.
- Cardoso MCV, Cordeiro DA. Enfermagem em genômica: o aconselhamento genético nas práticas assistenciais. *REME – Rev Min Enferm.* 2016;20:e956.
- Melo DG, Germano CMR, Porciúncula CG, Paiva IS, Neri JICF, de Avó LRS, et al. Reflexões sobre a qualificação e o provimento de médicos no contexto da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS. *Interface.* 2017;21(supl 1):11205-16.
- Thurston VC, Wales PS, Bell MA, Torbeck L, Brokaw JJ. The current status of medical genetics instruction in US and Canadian medical schools. *Acad Med.* 2007;82(5):441-5.
- Tognetto A, Michelazzo MB, Ricciardi W, Federici A, Boccia S. Core competencies in genetics for healthcare professionals: results from a literature review and a Delphi method. *BMC Med Educ.* 2019;19(1):19.
- Lewis JA, Calzone KM, Jenkins J. Essential nursing competencies and curricula guidelines for genetics and genomics. *MCN Am J Matern Child Nurs.* 2006;31(3):146-53.
- Jenkins JF, Calzone KA. Establishing the essential nursing competences for genetics and genomics. *J Nurs Scholarsh.* 2007;39(1):10-6.
- Jenkins JF. Essential of genetics and genomics nursing: competencies, curricula, guidelines, and outcome indicators. 2nd ed. Maryland: Silver Spring; 2008.
- European Society of Human Genetics. Core competences in genetics for health professionals in Europe. ESHG; 2008 [acesso em 26 mar 2022]. Disponível em: <https://www.eshg.org/139.0.html>.
- Brasil. Portaria nº 199, de 30 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*; 12 fev 2014.
- Melo DG, da Silva AA, El Husny AS, Ferraz VEF. Perfil de competência em genética para médicos do Brasil: uma proposta da Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica. *Rev Bras Educ Med.* 2019;43(1 supl 1): 451-61.
- Correia PS, Vitiello P, Cardoso MHCA, Horovitz DDG. Conhecimento e atitudes sobre genética entre médicos residentes. *Rev Bras Educ Med.* 2011;35(2):193-200.
- Melo DG, de Paula PK, Rodrigues SA, de Avó LRS, Germano CMR, 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.
- 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.* 2016;6(2):406-12.
- Morrow A, Chan P, Tucker KM, Taylor N. The design, implementation, and effectiveness of intervention strategies aimed at improving genetic referral practices: a systematic review of the literature. *Genet Med.* 2021;23(12):2239-49.
- Vandenbroucke JP, von Elm E, Altman DG, Gøtzsche PC, Mulrow CD, Pocock SJ, et al. Strengthening the Reporting of Observational Studies in Epidemiology (STROBE): explanation and elaboration. *Int J Surg.* 2014;12(12):1500-24.
- Universidade Federal de São Carlos. Apresentação. UFSCar; 2018 [acesso em 26 mar 2022]. Disponível em: <https://www.ufscar.br/a-ufscar/apresentacao>.
- Universidade Federal de São Carlos. Departamento de Enfermagem da UFSCar. Graduação. UFSCar; 2015 [acesso em 26 mar 2022]. Disponível em: <https://www.denf.ufscar.br/graduacao>.
- Universidade Federal de São Carlos. Departamento de Medicina da UFSCar. Graduação. Apresentação. UFSCar; 2007 [acesso em 26 mar 2022]. Disponível em: <http://www.dmed.ufscar.br/graduacao/apresentacao>.
- Jager J, Putnick DL, Bornstein MH. More than just convenient: the scientific merits of homogeneous convenience samples. *Monogr Soc Res Child Dev.* 2017;82(2):13-30.
- Moreira RP, Melo DG. Questionário sobre percepção de professores e preceptores de medicina e enfermagem sobre atuação e ensino de genética. 2021. Figshare; 2021. doi: 10.6084/m9.figshare.16685704.v3.
- Riccardi VM, Schmickel RD. ASHG activities relative to education: human genetics as a component of medical school curricula: a report to the American society of human genetics. *Am J Hum Genet.* 1988;42(4):639-43.
- Emery A. The relevance of human genetics in the medical curriculum. *Am J Hum Genet.* 1989;45(1):167-8.
- Bodurtha J, Riccardi VM, Toriello HV. Human genetics teaching. *Am J Hum Genet.* 1990;46(1):190-1.
- Childs B, Huether CA, Murphy EA. Human genetics teaching in U. S. medical schools. *Am J Hum Genet.* 1981;33(1):1-10.
- Porciúncula CGG. Avaliação do ensino de genética médica nos cursos de medicina do Brasil [tese]. Campinas: Universidade Estadual de Campinas; 2004 [acesso em 26 mar 2022]. Disponível em: <https://hdl.handle.net/20.500.12733/1597505>.



28. Tavares DF, Teixeira TRG, Cardoso-Júnior LM, Acosta AX. Radiografia do ensino de genética humana e médica nos cursos de Medicina das universidades federais do Brasil. *Rev Bra Edu Saúde*. 2020;10(2):71-7.
29. Lopes Junior LC. Análise do ensino de genética e genômica em cursos de graduação em Enfermagem no Brasil [dissertação]. Ribeirão Preto: Universidade de São Paulo; 2013 [acesso em 26 mar 2022]. Disponível em: <https://www.teses.usp.br/teses/disponiveis/22/22133/tde-12062013-163124/pt-br.php>.
30. Kirk M, Tonkin E, Skirton H. An iterative consensus-building approach to revising a genetics/genomics competency framework for nurse education in the UK. *J Adv Nurs*. 2014;70(2):405-20.
31. Fontana RT, Wachekowski G, Barbosa SSN. As metodologias usadas no ensino de enfermagem: com a palavra, os estudantes. *Educ Rev*. 2020;36:e220371.
32. Alves AG, Cesar FCR, Martins CA, Ribeiro LCM, Oliveira LMAC, Barbosa MA, et al. Tecnologia de informação e comunicação no ensino de enfermagem. *Acta Paul Enferm*. 2020;33:eAPE20190138.
33. Nunes MR, Canabarro ST. The role of nurses in genetics and genomics: an integrative review. *Res Soc Dev*. 2021;10(4):e35610414295.
34. Rezende A, Leite C, Azevedo MAR. Assessorias pedagógicas universitárias e o lugar da formação pedagógica docente na mudança de paradigma do ensino superior: do ensino à aprendizagem. In: Fernandes P, Costa F, Mouraz A, org. A diversidade como oportunidade: contributos teóricos e práticos. Porto - Portugal: CIEE/FPCEUP; 2018. p. 57-68.
35. Xavier ARC, de Azevedo MAR. Assessoria pedagógica universitária no contexto da universidade nova: mapeamento e reflexões. *Educ Rev*. 2020;36:e232232.
36. Wolyniak MJ, Bemis LT, Prunuske AJ. Improving medical students' knowledge of genetic disease: a review of current and emerging pedagogical practices. *Adv Med Educ Pract*. 2015;29(6):597-607.
37. Carroll JC, Rideout AL, Wilson BJ, Allanson J, Blaine SM, Esplen MJ, et al. Genetic education for primary care providers: Improving attitudes, knowledge, and confidence. *Can Fam Physician*. 2009;55(12):e92-9.
38. Scott J, Trotter T. Primary care and genetics and genomics. *Pediatrics*. 2013;132(Suppl 3):S231-7.
39. Wilson BJ, Islam R, Francis JJ, Grimshaw JM, Permaul JA, Allanson JE, et al. Supporting genetics in primary care: investigating how theory can inform professional education. *Eur J Hum Genet*. 2016;24:1541-6.
40. Brasil. Resolução CNE/CES 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*; 23 jun 2014. Seção 1, p. 8-11.
41. Brasil. Resolução CNE/CES nº 3, de 7 de novembro de 2014. Institui Diretrizes Curriculares Nacionais do Curso de Graduação em Enfermagem. *Diário Oficial da União*; 9 nov 2001. Seção 1, p. 37.
42. Brasil. Resolução nº 573, de 31 de janeiro de 2018. Aprova o Parecer Técnico nº 28/2018 contendo recomendações do Conselho Nacional de Saúde (CNS) à proposta de Diretrizes Curriculares Nacionais (DCN) para o curso de graduação Bacharelado em Enfermagem. *Diário Oficial da União*; 6 nov 2018. Seção 1, p. 38-42.
43. Flória-Santos M, Nascimento LC. Perspectivas históricas do Projeto Genoma e a evolução da enfermagem. *Rev Bras Enferm*. 2006;59(3):358-61.
44. Iriart JAB, Nucci MF, Muniz TP, Viana GB, Aureliano WA, Gibbon S. From the search for diagnosis to treatment uncertainties: challenges of care for rare genetic diseases in Brazil. *Cien Saude Colet*. 2019;24(10):3637-50.
45. Lawall FAA, Trivellato IO, Shikasho L, Filgueiras MST, da Silva NC, de Almeida TR. Heranças familiares: entre os genes e os fetos. *Saúde Soc*. 2012;21(2):458-64.
46. Conselho Federal de Enfermagem. Resolução nº 468, de 17 de dezembro de 2014. Normatiza a atuação do Enfermeiro em Aconselhamento Genético. *Diário Oficial da União*; 22 jan 2015. Seção 1, p. 103 [acesso em 26 mar 2022]. Disponível em: <http://www.cofen.gov.br/wp-content/uploads/2015/01/RESOLUCAO-COFEN-No-0468-2014-ANEXO-ACONSELHAMENTO-GENETICO.pdf>.
47. Pompili E, Astolfi G, Calabrese O, Calzolari E, Ferlini A, Lucci M, et al. Prenatal genetic counseling referrals for advanced maternal age: still room for improvement. *Prenat Diagn*. 2014;34(1):71-4.
48. Quirin K, Hines KA, Wetherill L. Genetic counseling for advanced paternal age: a survey of genetic counselors' current practice. *J Genet Couns*. 2021;30(2):428-38.
49. Bennett RL, Malleda NR, Byers PH, Steiner RD, Barr KM. Genetic counseling and screening of consanguineous couples and their offspring practice resource: focused revision. *J Genet Couns*. 2021;30(5):1354-7.
50. Corrales-Gutierrez I, Mendoza R, Gomez-Baya D, Leon-Larios F. Pregnant women's risk perception of the teratogenic effects of alcohol consumption in pregnancy. *J Clin Med*. 2019;8(6):907-25.
51. Lopes JDF, Vieira MG, Castro ES. Fatores de risco ambientais e teratogênicos associados às malformações congênitas: um estado do conhecimento. *RELACult – Revista Latino-Americana de Estudos em Cultura e Sociedade*. 2020;6.
52. Calzone KA, Kirk M, Tonkin E, Badzek L, Benjamin C, Middleton A. The global landscape of nursing and genomics. *J Nurs Scholarsh*. 2018;50(3):249-56.
53. Zhao S, Cheng X, Wen X, Qiu G, Zhang TJ, Wu Z, et al. Recent advances in clinical genetics and genomics. *Intell Med*. 2021;1(3):128-33.
54. Carvalho JD. A importância da educação continuada em enfermagem. *Rev Saberes*. 2020;12(1):1-8.
55. Ribeiro ECO. Educação permanente em saúde. In: Marins JJN, Rego S, Lampert JB, Araujo JGC, org. Educação médica em transformação: instrumentos para a construção de novas realidades. São Paulo: Hucitec; 2004. p. 285-303.
56. Leite MTM, Carlini AL, Ramos MP, Sigulem D. Educação médica continuada online: potencial e desafios no cenário brasileiro. *Rev Bras Educ Med*. 2010;34(1):141-9.
57. Robbins SM, Daulton CR, Hurle B, Easter C. The NHGRI Short Course in Genomics: energizing genetics and genomics education in classrooms through direct engagement between educators and scientists. *Genet Med*. 2021;23(1):222-9.
58. National Human Genome Research Institute. 2020 NHGRI Short Course in Genomics. NHGRI; 2021 [acesso em 26 mar 2022]. Disponível em: <https://www.genome.gov/video/2020-NHGRI-Short-Course-in-Genomics>.
59. National Human Genome Research Institute. Professional Development Programs. NHGRI; 2020 [acesso em 26 mar 2022]. Disponível em: <https://www.genome.gov/careers-training/Professional-Development-Programs>.
60. American Medical Association. Education & resources in genetics & personalized medicine. AMA; 2021 [acesso em 26 mar 2022]. Disponível em: <https://www.ama-assn.org/delivering-care/precision-medicine/education-resources-genetics-personalized-medicine>.
61. TelessaúdeRS, Universidade Federal do Rio Grande do Sul. Curso EAD de doenças genéticas raras. Porto Alegre: UFRGS; 2020 [acesso em 26 mar 2022]. Disponível em: [https://www.ufrgs.br/telessauders//documentos/cursos/doencasraras/manual\\_geral\\_do\\_curso\\_doencas\\_geneticas\\_raras\\_20200406\\_002.pdf](https://www.ufrgs.br/telessauders//documentos/cursos/doencasraras/manual_geral_do_curso_doencas_geneticas_raras_20200406_002.pdf).
62. Conselho Federal de Medicina. I Fórum de Doenças Raras. CFM; 2016 [acesso em 26 mar 2022]. Disponível em: <https://www.youtube.com/playlist?list=PLdpTuolAuxTi6Cc8Zs0pOdT2MVvlsmwE>.
63. Conselho Federal de Medicina. 2º Fórum de Doenças Raras. CFM; 2019 [acesso em 26 mar 2022]. Disponível em: <https://www.youtube.com/playlist?list=PLdpTuolAuxTi0xEL1F3of65ikKhHD-x6R>.
64. Conselho Federal de Medicina. 3º Fórum de Doenças Raras do CFM. CFM; 2021 [acesso em 26 mar 2022]. Disponível em: <https://www.youtube.com/watch?v=0n5rblrPOxM>.
65. de Azambuja Loch F. Testes genéticos preditivos: uma reflexão bioético jurídica. *Rev Bioet Derecho*. 2014(30):92-108.
66. Centers for Disease Control and Prevention. Genetic testing. CDC; 2020 [acesso em 26 mar 2022]. Disponível em: [https://www.cdc.gov/genomics/gtesting/genetic\\_testing.htm](https://www.cdc.gov/genomics/gtesting/genetic_testing.htm).



67. American College of Obstetricians and Gynecologists. Committee Opinion No. 693: Counseling About Genetic Testing and Communication of Genetic Test Results. *Obstet Gynecol.* 2017;129(4):e96-101.
68. National Human Genome Research Institute. Genetic testing FAQ. NHGRI; 2019. [Acesso em 26 mar 2022]. Disponível em: <https://www.genome.gov/FAQ/Genetic-Testing>.
69. Agência Nacional de Saúde Suplementar. Resolução Normativa nº 465, de 24 de fevereiro de 2021. Atualiza o Rol de Procedimentos e Eventos em Saúde que estabelece a cobertura assistencial obrigatória a ser garantida nos planos privados de assistência à saúde contratados a partir de 1º de janeiro de 1999 e naqueles adaptados conforme previsto no artigo 35 da Lei nº 9.656, de 3 de junho de 1998; fixa as diretrizes de atenção à saúde; e revoga a Resolução Normativa nº 428, de 7 de novembro de 2017, a Resolução Normativa nº 453, de 12 de março de 2020, a Resolução Normativa nº 457, de 28 de maio de 2020 e a RN nº 460, de 13 de agosto de 2020. *Diário Oficial da União*; 22 mar 2021. Seção 1, p. 115 [acesso em 26 mar 2022]. Disponível em: <https://www.ans.gov.br/component/legislacao/?view=legislacao&task=TextoLei&format=raw&id=NDaZMw>.
70. Borghesi A, Mencarelli MA, Memo L, Ferrero GB, Bartuli A, Genuardi M, et al. Intersociety policy statement on the use of whole-exome sequencing in the critically ill newborn infant. *Ital J Pediatr.* 2017;43(1):100-8.
71. Pereira S, Smith HS, Frankel LA, Christensen KD, Islam R, Robinson JO, et al. Psychosocial effect of newborn genomic sequencing on families in the BabySeq Project: a randomized clinical trial. *JAMA Pediatr.* 2021;175(11):1132-41.
72. Woerner AC, Gallagher RC, Vockley J, Adhikari AN. The use of whole genome and exome sequencing for newborn screening: challenges and opportunities for population health. *Front Pediatr.* 2021;9:663752.
73. Mayo Clinic. Patient Care & Health Information, Tests & Procedures, Genetic testing. 2020 [acesso em 26 mar 2022]. Disponível em: <https://www.mayoclinic.org/tests-procedures/genetic-testing/about/pac-20384827>.
74. Manickam K, McClain MR, Demmer LA, Biswas S, Kearney HM, Malinowski J, et al. Exome and genome sequencing for pediatric patients with congenital anomalies or intellectual disability: an evidence-based clinical guideline of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genet Med.* 2021;23(11):2029-37.
75. Sabin Medicina Diagnóstica. Teste genético da bochechinha. 2021 [acesso em 26 mar 2022]. Disponível em: <https://marketing.sabin.com.br/testegeneticobochechinha>.
76. Fleury Genômica. Painel Genético DNA Bebê. 2021 [acesso em 26 mar 2022]. Disponível em: <https://www.fleury.com.br/medico/exames/painel-genetico-para-newborn-screening-varios-materiais>.
77. Berg JS, Agrawal PB, Bailey DB, Beggs AH, Brenner SE, Brower AM, et al. Newborn sequencing in genomic medicine and public health. *Pediatrics.* 2017;139(2):e20162252.
78. Associação Médica Brasileira. Testes preditivos. AMB; 2021 [acesso em 26 mar 2022]. Disponível em: <https://amb.org.br/wp-content/uploads/2021/08/TESTES-PREDITIVOS-FINAL-15.02.2021.pdf>.
79. Ross LF, Saal HM, David KL, Anderson RR. Technical report: ethical and policy issues in genetic testing and screening of children. *Genet Med.* 2013;15(3):234-45.
80. Remec ZI, Podkrajsek KT, Lampret BR, Kovac J, Groselj U, Tesovnik T, et al. Next-generation sequencing in newborn screening: a review of current state. *Front Genet.* 2021;12:662254.
81. Paul JL, Leslie H, Trainer AH, Gaff C. A theory-informed systematic review of clinicians' genetic testing practices. *Eur J Hum Genet.* 2018;26:1401-16.
82. Horovitz DD, Ferraz VEF, Dain S, Marques-de-Faria AP. Genetic services and testing in Brazil. *J Community Genet.* 2013;4(3):355-75.
83. Whitley K V., Tueller JA, Weber KS. Genomics education in the era of personal genomics: academic, professional, and public considerations. *Int J Mol Sci.* 2020;21(3):768-87.
84. Karam SM, Wada JM. Conhecimento em genética clínica entre docentes e médicos residentes de um hospital universitário. *Rev Ciênc Estud Acad Med.* 2020;1(13):1-11.
85. Carroll JC, Makuwaza T, Manca DP, Sopcak N, Permaul JA, O'Brien MA, et al. Primary care providers' experiences with and perceptions of personalized genomic medicine. *Can Fam Physician.* 2016;62(10):e626-e635.
86. Tonkin E, Calzone KA, Badzek L, Benjamin C, Middleton A, Patch C, et al. A maturity matrix for nurse leaders to facilitate and benchmark progress in genomic healthcare policy, infrastructure, education, and delivery. *J Nurs Scholarsh.* 2020;52(5):583-92.



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