



UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL
FACULDADE DE MEDICINA
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM MEDICINA:
CIÊNCIAS MÉDICAS

**GENÉTICA COMUNITÁRIA: A INSERÇÃO DA GENÉTICA MÉDICA
NA ATENÇÃO PRIMÁRIA À SAÚDE EM PORTO ALEGRE**

TAIANE ALVES VIEIRA

TESE DE DOUTORADO

Porto Alegre, 2012.

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL
FACULDADE DE MEDICINA
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM MEDICINA:
CIÊNCIAS MÉDICAS

**GENÉTICA COMUNITÁRIA: A INSERÇÃO DA GENÉTICA MÉDICA
NA ATENÇÃO PRIMÁRIA À SAÚDE EM PORTO ALEGRE**

TAIANE ALVES VIEIRA

Orientador: Prof. Roberto Giugliani

Tese apresentada ao Programa de Pós-graduação em Medicina: Ciências Médicas da Universidade Federal do Rio Grande do Sul como parte dos requisitos para a obtenção do título de Doutor.

Porto Alegre, 2012.

CIP - Catalogação na Publicação

Vieira, Taiane
GENÉTICA COMUNITÁRIA: A INSERÇÃO DA GENÉTICA MÉDICA
NA ATENÇÃO PRIMÁRIA À SAÚDE EM PORTO ALEGRE / Taiane
Vieira. -- 2012.
105 f.

Orientador: Roberto Giugliani.

Tese (Doutorado) -- Universidade Federal do Rio
Grande do Sul, Faculdade de Medicina, Programa de Pós-
Graduação em Medicina: Ciências Médicas, Porto
Alegre, BR-RS, 2012.

1. Genética Comunitária. 2. Genética Médica. 3.
Atenção Primária à Saúde. 4. Educação em Genética. I.
Giugliani, Roberto, orient. II. Título.

BANCA EXAMINADORA

Prof. Dr. João Monteiro de Pina Neto

Setor de Genética Médica do HCFMRP

Universidade Federal de São Paulo

Dr^a Maria Teresa Vieira Sanseverino

Serviço de Genética Médica

Hospital de Clínicas de Porto Alegre

Prof. Dr. José Roberto Goldim

Programa de Pós-graduação em Medicina: Ciências Médicas

Universidade Federal do Rio Grande do Sul

Suplente

Prof^a. Dr^a Ida Vanessa Doederlein Schwartz

Programa de Pós-graduação em Medicina: Ciências Médicas

Universidade Federal do Rio Grande do Sul

AGRADECIMENTOS

Ao meu orientador, Professor Roberto Giugliani, pela confiança depositada e pelas oportunidades geradas durante todos esses anos.

À Camila Giugliani, pela contribuição ativa e essencial para a concretização deste trabalho.

À Larissa Pozzebon por toda a dedicação e competência em me auxiliar neste trabalho.

À Lavínia Schuler, ao Júlio Leite e à Verónica Muñoz que participaram da idealização deste projeto.

A todos da Genética que abraçaram essa ideia, em especial àqueles que dedicaram seu tempo às jornadas da genética nas comunidades: Andressa Federhen, Camila Bittar, Carolina Souza, Fernanda Vianna, Ida Schwartz, Júlio Leite, Maria Teresa Sanseverino e Osvaldo Artigalás. Complemento o agradecimento aos colegas que se dedicaram à escrita do Manual: Louise Pinto, Tatiele Nalin, Cristina Netto, Antonete El Husny e Flávia Ferreira.

À Maria Lúcia Lenz por sua disposição em colaborar, o que oportunizou a realização do projeto junto ao GHC. Agradeço também contribuição artística para os *folders*.

À equipe da UBS SESC, pelo acolhimento e por serem os pioneiros a encarar o desafio de participar do programa educativo. E também às equipes das UBSs Coinma e Aparecida por terem oportunizado a concretização deste projeto.

Ao apoio financiamento da *March of Dimes Foundation*, do Instituto Genética para Todos, do INAGEMP e da CAPES.

Um obrigada especial às amigas Andressa, Camila, Clarissa e Tatiele pelos momentos de descontração; à amiga Louise, que mesmo longe está sempre perto; e à inseparável amiga Silvia. A amizade de vocês é um brinde especial que levo desses anos de formação.

A todos da equipe (do coração) da Pesquisa Clínica, em especial ao Fernando, pelo apoio logístico.

À minha família, em especial à minha mãe, pelo constante incentivo; à minha irmã, por estar mais próxima; e minha avó querida, por compreender a minha ausência.

Ao meu namorado, pela paciência, pela compreensão, por todo carinho, por estar ao meu lado e me trazer a tranquilidade que eu precisava para concluir esta etapa.

I have proved by actual trial that a letter,
that takes an hour to write,
takes only about 3 minutes to read!

Lewis Carroll

RESUMO

Introdução: Com o melhor controle das causas ambientais, as doenças genéticas e as malformações congênitas cada vez mais ganham destaque como fatores morbidade e mortalidade, assim como cada vez mais se reconhece a importância da base genética para as doenças comuns. Desta forma, é necessário desenvolver estratégias de prevenção e controle destas condições, assim como acesso aos cuidados de saúde para pessoas com ou em risco de desenvolver uma doença genética. A integração da genética na Atenção Primária à Saúde (APS) parece ser uma alternativa para se desenvolver ações de prevenção e controle, assim como facilitar o acesso da comunidade aos cuidados de saúde com base no conhecimento sobre a genética. Para tanto, é necessário que os profissionais da APS tenham um conhecimento básico sobre genética, as principais condições, as formas de manejo e prevenção. **Objetivo:** Avaliar se a aplicação de um programa educativo de genética médica direcionado às equipes de APS pode contribuir para integrar conceitos e atitudes relacionados à identificação, ao manejo e à prevenção de malformações congênitas e doenças genéticas. **Métodos:** O programa foi planejado por profissionais do Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre e aplicado em três Unidades Básicas de Saúde (UBS) do Serviço de Saúde Comunitária do Grupo Hospitalar Conceição. O programa foi constituído por encontros realizados nas próprias UBS com ênfase nos seguintes temas: conceitos básicos em genética, avaliação genética de famílias, teratógenos e prevenção de defeitos congênitos, genética da deficiência intelectual, erros inatos do metabolismo e triagem neonatal, oncogenética, genética das doenças crônicas comuns e aconselhamento genético e pré-concepcional. Foi desenvolvido material de apoio para os participantes e material educativo para a comunidade. O programa foi avaliado através de pré e pós-teste, bem como um questionário de auto-avaliação aplicado aos profissionais da APS sobre o conhecimento e confiança em prover cuidados com bases genéticas aos pacientes e famílias. Além disso, foi aplicado um questionário sobre a relevância do programa para a prática clínica e a utilização dos recursos apresentados ou disponibilizados durante o programa. **Resultados:** Quarenta e três profissionais participaram do programa. Em duas das três UBS encontramos um aumento estatisticamente significativo no número de acertos do pós-teste quando comparado ao pré-teste. Durante o programa foram desenvolvidos materiais educativos para a comunidade (folders) e para os profissionais (Manual de Genética Médica para a Atenção Primária à Saúde). A maioria dos profissionais relatou um maior conhecimento e confiança após o programa, referiu que o programa influenciou a sua prática clínica e informou utilizar os

recursos de informação apresentados e o material educativo elaborado durante o programa.

Conclusão: O programa proporcionou uma aproximação da genética médica com a APS, fazendo com que os profissionais atentem para a genética como determinante de doenças na comunidade. Entretanto percebeu-se a necessidade de estratégias de educação continuada e suporte contínuo à APS, com o intuito de fortalecer a integração das duas especialidades, colocando-se em prática a genética comunitária.

Palavras-chave: Genética Médica, Genética Comunitária, Atenção Primária à Saúde, Educação em Genética

ABSTRACT

Introduction: Genetic disease and birth defects are increasingly gaining prominence as factors morbidity and mortality, as well as it is increasingly recognized the importance of the genetic basis for common diseases. So, it is necessary to develop strategies for the prevention and control of these conditions, as well for the access to health care for people with or at risk of developing a genetic disease. On this way, it is necessary to develop strategies for prevention and control of these conditions, as well as to provide access to health care for people with or at risk of developing a genetic disease. The integration of Medical Genetics and Primary Health Care (PHC) seems to be an alternative to develop actions of prevention and control, and to facilitate community access to health care based on knowledge about genetics. Therefore, it is necessary that primary care professionals have a basic knowledge about genetics, the main conditions, management measures and prevention of genetics conditions. **Aim:** To evaluate if the application of an educational program in Medical Genetics directed to PHC teams can help to integrate concepts and attitudes related to the identification, management and prevention of congenital malformations and genetic diseases. **Method:** The program was designed by health professional of the Medical Genetics Service/Hospital de Clínicas de Porto Alegre and applied to three Basic Health Units (BHU) of Community Health Service/Grupo Hospitalar Conceição. The program consisted of meetings that took place at the BHU, which emphasis on the following topics: basic concepts in genetics; genetic evaluation of families; teratogenic agents and prevention of birth defects; genetics of mental retardation; inborn errors of metabolism and neonatal screening; cancer genetics; genetics of common chronic diseases; and genetic and preconception counseling. It was developed support materials for participants and educational material for the community. The program was evaluated through pre and post-test, as well through self-assessment questionnaire applied to the PHC professionals based on the knowledge and confidence in providing care with genetic basis to patients and families. In addition, a questionnaire was applied about the relevance of the program for clinical practice and use of the resources presented or made available during the program. **Results:** Forty three professionals participated in the program. In two of the three BHU it was found a statistically significant increase in the number of hits from the post-test compared to pre-test. Most professionals reported increased knowledge and confidence after the program, said that the program influenced their clinical practice and informed that the information resources and educational material presented during the program were useful. **Conclusions:** The program provided an

approximation between Genetic Medicine and PHC, so that professionals pay attention to the genetic determinants of disease in the community. However it was realized the need for strategies for continuing education and ongoing support to the APS, with the aim of strengthening the integration of the two specialties, bringing to practice the community genetics.

Keywords: Medical Genetics, Community Genetics, Primary Health Care, Education in Genetics

LISTA DE ABREVIATURAS

| | |
|----------|--|
| ACS | Agente Comunitário de Saúde |
| APS | Atenção Primária à Saúde |
| BHU | Basic Health Unit |
| ECLAMC | Estudo Colaborativo Latino-Americano de Malformações Congênitas) |
| ELAGH | Escola Latino-Americana de Genética Humana |
| ESF | Estratégia de Saúde da Família |
| GHC | Grupo Hospitalar Conceição |
| IEM | Inborn Error of Metabolism |
| OMS | Organização Mundial da Saúde |
| PHC | Primary Health Care |
| PHG | Public Health Genomics |
| PND | Pre-natal Diagnosis |
| RELAGH | Rede Latino-Americana de Genética Humana |
| SGM/HCPA | Serviço de Genética Médica/Hospital de Clínicas de Porto Alegre |
| SSC/GHC | Serviço de Saúde Comunitária/Grupo Hospitalar Conceição |
| SUS | Sistema Único de Saúde |
| WHO | World Health Organization |

LISTA DE QUADROS E TABELAS

| | | |
|--------------------------|--|-------|
| Quadro 1 | Temas-chave para o currículo de um treinamento em genética na atenção primária e uma revisão dos desfechos associados | p. 37 |
| Quadro 1 (Artigo) | Characteristics of the participating primary health care units | p. 67 |
| Tabela 1 (Artigo) | Sample profile | p. 63 |
| Tabela 2 (Artigo) | Results of pretest, post-test, and retention test (Unity 1) | p. 64 |
| Tabela 3 (Artigo) | Results of pretest, post-test, and retention test (Unity 2 and Unity 3) | p. 64 |
| Tabela 4 (Artigo) | Results of questionnaire for self-assessment of genetics knowledge | p. 65 |
| Tabela 5 (Artigo) | Results of questionnaire on measures for prevention and control of congenital disorders and birth defects adopted at GHC-run primary health care units, as administered to pregnant women seen at the participating units. | p. 66 |

SUMÁRIO

| | |
|---|----|
| 1. INTRODUÇÃO | 15 |
| 2. REVISÃO DA LITERATURA | 17 |
| 2.1. GENÉTICA COMUNITÁRIA..... | 17 |
| 2.1.1. Histórico e definições | 17 |
| 2.1.2. Abrangência e contribuições | 18 |
| 2.2. GENÉTICA EM SAÚDE PÚBLICA..... | 19 |
| 2.2.1. Histórico e definições | 19 |
| 2.2.2. Abrangência e contribuições | 20 |
| 2.3. DISTINÇÕES RELEVANTES SOBRE A GENÉTICA COMUNITÁRIA..... | 21 |
| 2.4. GENÉTICA NOS PAÍSES EM DESENVOLVIMENTO..... | 22 |
| 2.4.1. Panorama geral | 22 |
| 2.4.2. Genética na América Latina e no Brasil | 25 |
| 2.5. ATENÇÃO PRIMÁRIA À SAÚDE..... | 27 |
| 2.6. GENÉTICA E ATENÇÃO PRIMÁRIA À SAÚDE..... | 29 |
| 2.7. EDUCAÇÃO EM GENÉTICA PARA OS PROFISSIONAIS DA ATENÇÃO PRIMÁRIA À SAÚDE..... | 32 |
| 2.7.1. Limitações e intervenções | 32 |
| 2.7.2. Abordagem das estratégias educativas | 35 |
| 3. OBJETIVOS | 39 |
| 3.1. OBJETIVO PRIMÁRIO..... | 39 |
| 3.2. OBJETIVOS SECUNDÁRIOS..... | 39 |
| REFERÊNCIAS DA REVISÃO DA LITERATURA | 40 |
| 4. ARTIGO | 47 |
| 5. CONSIDERAÇÕES FINAIS | 68 |
| 5.1. LIMITAÇÕES..... | 68 |
| 5.2. CONCLUSÕES E CONSIDERAÇÕES RELACIONADAS AOS OBJETIVOS PROPOSTOS..... | 68 |
| 5.3. PERSPECTIVAS..... | 70 |
| APÊNDICES | 71 |
| APÊNDICE A – Questionário aplicado durante o 22º CBGM..... | 71 |

| | |
|--|-----|
| APÊNDICE B – Questionário de auto-avaliação (pré)..... | 74 |
| APÊNDICE C – Questionário de auto-avaliação (pós)..... | 75 |
| APÊNDICE D – Teste aplicado à Unidade 1..... | 78 |
| APÊNDICE E – Teste aplicado às Unidades 2 e 3..... | 88 |
| APÊNDICE F – Questionário aplicado às mulheres que realizaram pré-natal na Unidade 1 | 95 |
| APÊNDICE G – Folder sobre Agentes Teratogênicos na Gestação..... | 96 |
| APÊNDICE H – Folder sobre Aconselhamento Pré-concepcional..... | 98 |
| APÊNDICE I – Apresentação do Manual de Genética Médica para a Atenção Primária à Saúde..... | 100 |
| ANEXO | 102 |
| ANEXO I – Portaria nº 81 de 20 de janeiro de 2009..... | 102 |

1. INTRODUÇÃO

À medida que os países se desenvolvem econômica e socialmente, obtendo melhor controle das doenças infecto-parasitárias, as alterações genéticas passam a ocupar lugar de destaque nas estatísticas como causadoras de morbidade e de mortalidade. Estima-se que uma parcela significativa da população necessita de algum tipo de atendimento relacionado à genética (para diagnóstico, tratamento ou aconselhamento genético). Porém, poucos indivíduos e famílias recebem o atendimento que necessitam, por vários motivos, sendo que merecem destaque a desinformação da comunidade a respeito das doenças hereditárias, a dificuldade no diagnóstico e/ou de encaminhamento para especialista por parte dos profissionais não geneticistas e, sobretudo, a falta de um número suficiente de serviços de genética clínica, os quais se concentram, principalmente, nas universidades (RAMALHO, 2004).

As causas das doenças genéticas são numerosas e variadas, portanto abordagens múltiplas são necessárias para a prevenção e o melhor cuidado dos pacientes e suas famílias. Algumas doenças genéticas, como Síndrome de Down e defeitos do tubo neural, podem ter sua incidência reduzida por medidas de educação da comunidade. A Organização Mundial da Saúde (OMS) propôs, em 2000, que se deve incorporar à Atenção Primária à Saúde (APS) ações para a prevenção e controle das doenças genéticas e malformações congênitas (WHO, 2000).

A APS caracteriza-se por um conjunto de ações de saúde, no âmbito individual e coletivo, que abrangem a promoção e a proteção da saúde, a prevenção de agravos, o diagnóstico, o tratamento, a reabilitação e a manutenção da saúde. É o primeiro contato e via preferencial dos usuários com o sistema de saúde. Orienta-se pelos princípios da universalidade, da acessibilidade e da coordenação do cuidado, do vínculo e continuidade, da integralidade, da responsabilização, da humanização, da equidade e da participação social. A atenção primária considera a pessoa em sua singularidade, na complexidade, na integralidade e na inserção sócio-cultural e busca a promoção de sua saúde, a prevenção e tratamento de doenças e a redução de danos ou de sofrimentos que possam comprometer suas possibilidades de viver de modo saudável (BRASIL, 2006).

A Estratégia de Saúde da Família (ESF) foi introduzida pelo Ministério da Saúde em 1994 como um dos programas propostos pelo governo federal aos municípios para

implementar a APS. Este programa é tido como uma das principais estratégias de reorganização dos serviços e de reorientação das práticas profissionais no Sistema Único de Saúde (SUS), integrando ações de promoção da saúde, prevenção de doenças, tratamento e reabilitação.

No entanto, em Porto Alegre, a rede de serviços públicos de atenção primária inclui outros serviços, anteriores à ESF. São eles: as Unidades Básicas de Saúde tradicionais, que não apresentam a estruturação programática ou de composição das equipes da ESF; o Centro de Saúde Escola Murialdo, vinculado à Secretaria Estadual de Saúde do RS, com mais de 30 anos prestando assistência, além da formação de recursos humanos em APS; e o Serviço de Saúde Comunitária do Grupo Hospitalar Conceição (SSC/GHC), que desde a década de 1980 também presta assistência e formação de recursos humanos em APS.

A rede assistencial do SSC/HNSC é formada por doze Unidades Básicas de Saúde localizadas na zona norte de Porto Alegre. O SSC conta com programas de Atenção à Saúde da Criança e Atenção à Saúde da Gestante, nos quais estão previstas algumas ações de prevenção e identificação de malformações congênitas e doenças genéticas.

Porto Alegre conta também com dois serviços públicos de Genética, ligados a hospitais de ensino, e um centro de referência para Triagem Neonatal. O Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (SGM/HCPA) é um serviço de referência para o diagnóstico e tratamento de doenças genéticas em todo o Brasil e América Latina. Desde 2004 o SGM/HCPA é centro colaborador da OMS para o desenvolvimento de serviços de genética na América Latina.

Em janeiro de 2009, foi publicada a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica. Esta política é constituída com o envolvimento tanto da atenção especializada em genética clínica quanto da atenção básica. Na atenção básica é previsto que serão identificadas e acompanhadas as famílias com problemas relacionados a anomalias congênitas e doenças geneticamente determinadas (BRASIL, 2009a).

Assim, com a necessidade emergente da inserção da genética na atenção básica, uma integração desses dois serviços de referência, o SGM/HCPA e o SSC/GCH, parece oportuna para promover a aproximação dessas duas especialidades, a genética médica e a atenção primária, através da proposta pioneira no Brasil de um programa educativo em genética médica voltado aos profissionais da APS. Desta forma, espera-se possibilitar a identificação precoce, o manejo adequado e a prevenção das doenças genéticas e malformações congênitas no âmbito da atenção primária.

2. REVISÃO DA LITERATURA

2.1 GENÉTICA COMUNITÁRIA

2.1.1 Histórico e definição

A história da Genética Comunitária como um conceito distinto teve seu início em 1981, com a OMS. Um grupo de especialistas trabalhava na reforma do programa de doenças hereditárias da OMS e, uma vez que esta é uma organização preocupada com a medicina preventiva, o grupo focou seu trabalho em áreas nas quais a genética já era aplicada em nível populacional. Esse trabalho foi sumarizado em 1985 em uma publicação denominada “Abordagem Comunitária para o controle das doenças hereditárias” (WHO, 1985; MODELL; KULIEV, 1998). Entretanto, o termo “Genética Comunitária” foi somente utilizado em 1990 quando foi realizada uma discussão sobre as implicações da identificação do gene da Fibrose Cística na saúde pública (MODELL, 1990; MODELL; KULIEV, 1998).

Um marco na história da Genética Comunitária foi o surgimento, em 1998, de uma revista científica com este nome (TEN KATE, 1998). A revista enfatizava a atitude crítica no que se refere aos objetivos e à terminologia em relação à prevenção e ao controle de doenças genéticas ao invés de se concentrar no respeito pela autonomia e na escolha reprodutiva (TEN KATE *et al.*, 2010).

Leo Ten Kate definiu, em 1998, genética comunitária como a aproximação dos serviços de genética com a comunidade como um todo. Mais tarde, este mesmo autor amplia esta definição para “Genética comunitária é a arte e a ciência da aplicação responsável e realista do conhecimento e tecnologia genética e genômica em populações humanas e comunidades para beneficiar indivíduos nelas inseridos. Genética comunitária é multi, inter e transdisciplinar e objetiva maximizar benefícios enquanto minimiza o risco de danos, respeitando a autonomia dos indivíduos e assegurando equidade” (TEN KATE *et al.*, 2010).

É evidente que esta definição não acomoda todas as atividades e áreas de interesse relacionadas como sendo uma parte da genética comunitária. Ten Kate e colaboradores. (2010) lista, entre outras: triagem genética, educação em genética, genética na APS, genética nos países em desenvolvimento e genética no cuidado pré-concepcional.

De acordo com Ramalho (2004) a genética comunitária pode ser definida, do ponto de vista pragmático, pelos efeitos preventivos, educacionais, diagnósticos e terapêuticos dos serviços de genética sobre a comunidade, englobando as atividades de triagem populacional e orientação genética, divulgação das alterações genéticas prevalentes na comunidade e assessoria reprodutiva, variando esta última da orientação sobre métodos anticoncepcionais até o oferecimento do diagnóstico pré-natal (quando possível) e/ou neonatal. Já do ponto de vista científico, ela inclui todas as pesquisas necessárias à implantação e à avaliação de um programa de genética que atue sobre a comunidade, compreendendo aspectos genéticos-epidemiológicos, moleculares, sociais, demográficos, psicológicos, éticos e culturais.

2.1.2 Abrangência e contribuições

O alvo da genética comunitária abrange mais do que um indivíduo, casal ou família. Comunidades podem ser definidas de acordo com diferentes características, tais como: limites geográficos, origem, cultura, religião, características socioeconômicas ou por problemas em comum (TEN KATE *et al.*, 2010).

A genética comunitária tem feito importantes contribuições em várias áreas, incluindo abordagens baseadas na comunidade para serviços de genética, como, por exemplo, para populações afetadas por hemoglobinopatias, além de considerações sobre o papel dos profissionais da APS no acesso aos serviços de genética (STEWART; ZIMMERN, 2009).

Os programas clássicos de genética comunitária incluem um envolvimento maior com a rede pública de saúde, principalmente postos de saúde e maternidades e uma intensa ação educativa na comunidade (folhetos explicativos, cartazes, palestras em centros comunitários, médicos e educacionais), o que permite a participação voluntária dos indivíduos nos processos de triagem, aconselhamento genético, diagnóstico, tratamento, entre outros (RAMALHO, 2004).

A genética comunitária desenvolve-se através de programas permanentes, de preferência de caráter oficial, ou, senão, por meio de projetos temporários, mas que deixam uma contribuição efetiva em termos da educação da comunidade e de organização de esquemas de assistência e aconselhamento genético (RAMALHO, 2004).

A genética comunitária como prática inclui triagem genética, educação em genética, monitoramento da população para doenças genéticas, interesse na qualidade e acesso aos

serviços de genética, em particular para populações e comunidades em desvantagens, promoção do aconselhamento pré-concepcional e cuidados focados em genética na APS. Como ciência, o foco está no que a comunidade precisa, assim como as consequências de intervenções específicas ou intervenções negligenciadas ao público. Os diferentes aspectos dessas atividades e interesses fazem da genética comunitária um campo altamente multidisciplinar (TEN KATE, 2005).

2.2 GENÉTICA EM SAÚDE PÚBLICA

2.2.1 Histórico e definição

Os avanços na área da genética significam que a saúde pública não pode mais focar exclusivamente nos determinantes sociais e ambientais da saúde, mas precisam incorporar o conhecimento das ciências molecular e celular no desenvolvimento de programas e políticas de saúde pública (STEWART *et al.*, 2007; STEWART; ZIMMERN, 2009).

A origem da genética em saúde pública (traduzido do inglês *Public Health Genomics*) como disciplina começa na década de 1990 no Reino Unido e Estados Unidos. No Reino Unido, um grupo consultivo de especialistas apontou em 1995 que o Serviço Nacional de Saúde não poderia ignorar as potenciais implicações da genética nos serviços de saúde, o que levou a criação de uma Unidade de Genética em Saúde em Cambridge. Em 1996, nos Estados Unidos, foi publicada uma recomendação da aplicação da genética na prevenção de doenças, o que foi seguido de uma força tarefa neste tópico pelo centro de controle e prevenção de doenças em Atlanta (STEWART *et al.*, 2007; STEWART; ZIMMERN, 2009).

Estes primeiros praticantes da genética em saúde pública propõem diferentes definições para esta nova disciplina. No Reino Unido é definida como “A aplicação dos avanços na genética humana e biotecnologia molecular para melhorar a saúde pública e prevenir doenças”. Já nos Estados Unidos é definida como “A aplicação da genética na arte e na ciência de promover a saúde e prevenir doenças através de esforços organizados da sociedade”. Neste contexto, a palavra prevenção inclui não somente medidas para prevenir ou retardar o início das doenças, ou seja, a prevenção primária, mas também, se a doença já é presente, intervenções que permitam a detecção e o tratamento precoces, redução da

deficiência e atraso da progressão da doença, caracterizando a prevenção secundária e terciária (STEWART; ZIMMERN, 2009).

Em 2005, durante o *Bellagio Workshop*, surge a atual definição de genética em saúde pública: “A translação responsável e efetiva do conhecimento e tecnologias baseados na genética para beneficiar a saúde da população” (STEWART, 2005). Esta definição enfatiza que a genética em saúde pública foca na saúde e nos cuidados de saúde da população, reconhecendo que as populações não são geneticamente homogêneas e que programas e políticas de saúde devem incorporar as diferenças individuais na susceptibilidade às doenças, oferecendo novas oportunidades que são complementares à tradicional abordagem da saúde pública (STEWART; ZIMMERN, 2009).

2.2.2 Abrangência e contribuições

Genética em saúde pública é uma nova disciplina que acompanha a ciência genética, epidemiologia genética e o reconhecimento de que os avanços científicos e tecnológicos devem estar lado a lado com o entendimento das suas dimensões éticas, legais e sociais. Ela é uma disciplina que se distingue da medicina genômica, pois seu foco é, primeiramente, populações, serviços de saúde e programas de saúde pública ao invés do cuidado clínico individual (STEWART *et al.*, 2007; STEWART; ZIMMERN, 2009).

Assim, o foco da saúde pública é melhorar a saúde da população, ao invés da saúde dos indivíduos, os quais podem estar ou não em contato com os serviços de saúde. Este foco leva a uma preferência por intervenções organizadas na coletividade, as quais ativamente tentam atingir a todos em uma população. Na saúde pública existe uma confiança na informação quantitativa, a qual guia a intervenção de tal forma que os ganhos de saúde da população são maximizados. Entretanto, não se pode esquecer que a ênfase da saúde pública em ações coletivas é direcionada por um desejo de atingir acesso igualitário a intervenções e aplicações efetivas da genética também merecem acesso igualitário (MACKENBACH, 2005).

Na prática da saúde pública, o estabelecimento de um papel para a genética começa com a avaliação das necessidades da população em termos de impacto das doenças e o desenvolvimento de políticas apropriadas, assegurando o acesso aos serviços de saúde aos indivíduos, famílias e comunidades. Por exemplo, desde os anos 60, a triagem neonatal tornou-se um programa especialmente focado na genética e na saúde pública, sendo um

modelo atual desta interação. Com a contínua descoberta de que doenças monogênicas levam ao retardo mental e a outras morbidades e deficiências, programas de triagem mandatórios em saúde pública foram desenvolvidos, dada a evidência de que a detecção precoce dessas condições pode salvar vidas, por exemplo, no caso da anemia falciforme, e prevenir o retardo mental, como no caso da fenilcetonúria (KHOURY, 2003; KHOURY; GWINN, 2009).

De acordo com Ramalho e Silva (2000), triagem populacional é uma parte essencial da genética e da saúde pública. Existem dois tipos maiores de testes genéticos de triagem. O primeiro tipo objetiva o reconhecimento precoce de indivíduos afetados para os quais uma intervenção médica trará um efeito benéfico. Este grupo inclui triagem fetal, com diagnóstico pré-natal para condições como síndrome de Down, e a triagem neonatal. O segundo tipo de triagem genética, mais comum em programas de genética comunitária, é a identificação de indivíduos em risco de transmitir doenças genéticas.

Avanços na área da genética irão proporcionar novas oportunidades para a prevenção de doenças e promoção da saúde – o principal foco da genética em saúde pública, independente se ela é aplicada no nível individual ou através de uma intervenção em escala populacional. O maior entendimento da genética e da interação gene-ambiente no processo das doenças poderia levar a recomendações em certos grupos de pessoas para evitar exposições definidas ou receber intervenções-alvo, permitindo assim a prevenção de doenças (KHOURY; GWINN, 2009).

2.3 DISTINÇÕES RELEVANTES SOBRE A GENÉTICA COMUNITÁRIA

O termo genética em saúde pública foi introduzido para denotar a interface entre estes dois campos de conhecimento, a genética e a saúde pública. Isso reflete a tentativa dos profissionais de saúde em lidar com os rápidos avanços da genética e fazer o melhor uso disto. Genética comunitária, por outro lado, reflete a tentativa de geneticistas clínicos de aplicar seus métodos de aconselhamento para uma população específica (MACKENBACH, 2005; STEWART *et al.*, 2007).

De acordo com Ten Kate (2000) genética comunitária incorpora uma abordagem não diretiva, o que é extremamente necessário quando a genética é aplicada em nível populacional. Por outro lado, a abordagem da saúde pública parece ser muito diretiva e tem um foco indevido sobre a obtenção de ganhos na saúde da população como um todo, ao invés

de auxiliar indivíduos a tomar decisões de forma autônoma, por exemplo, quando se trata de opções reprodutivas face à informação genética apresentada (MACKENBACH, 2005).

Embora genética comunitária e genética em saúde pública tenham muito em comum, existem importantes diferenças entre ambas (TEN KATE, 2008). O objetivo da genética em saúde pública é melhorar a saúde da população, o que é diferente do objetivo da genética comunitária, que é maximizar benefícios e minimizar danos e desconfortos da aplicação da genética médica para tantos indivíduos na comunidade quanto possível (TEN KATE, 2000; TEN KATE, 2005). A diferença também reflete nas medidas de avaliação da efetividade de ambas: adesão e melhora da saúde pública na primeira e capacitação dos indivíduos em relação à tomada de decisão informada na segunda. Estas distinções têm um paralelo nas presentes expectativas da genética em saúde pública em relação à futura aplicação da genética no combate às doenças comuns, enquanto a genética comunitária prefere permanecer realista e se concentrar no que já está tecnicamente disponível (TEN KATE, 2005; STEWART *et al.*, 2007; TEN KATE, 2008).

Outra distinção importante ocorre entre genética clínica e saúde pública, as quais diferem em muitos aspectos. Pode-se ressaltar que diferem em seus assuntos, em quem toma a iniciativa, em seus objetivos, métodos e medidas de desfecho e, portanto, na habilidade de lidar com questões delicadas. A genética clínica é interessada em indivíduos, casais ou famílias as quais têm ou temem um problema de saúde, sendo estes atendidos de modo individualizado. Saúde pública, por outro lado, não é primeiramente interessada em pessoas ou famílias as quais já estão cientes de um problema, ela é focada em pessoas as quais podem não estar cientes, mas estão em risco para desenvolver um problema de saúde. Quando possível, a abordagem em grupo é preferida à individual. De acordo com Ten Kate (2005), a genética comunitária combina o melhor da saúde pública e da genética clínica.

2.4 GENÉTICA E PAÍSES EM DESENVOLVIMENTO

2.4.1 Panorama geral

Nos países em desenvolvimento, a maior proporção da mortalidade infantil ainda é atribuída a doenças respiratórias infecciosas agudas, diarreia, causas perinatais, sarampo e

malária, com a desnutrição sendo uma causa associada comum. Entretanto, muitos países em desenvolvimento estão vivenciando uma transição epidemiológica, na qual se destaca a contribuição das doenças genéticas e defeitos congênitos, mesmo que as doenças infecciosas e a desnutrição não tenham sido completamente controladas (PENCHASZADEH *et al.*, 1999).

Nos últimos 20 anos, o mundo tem atingido grandes avanços no conhecimento relacionado à genética e sua influência na suscetibilidade às doenças. Estes avanços estão presentes em vários ramos da medicina, tanto em países ricos como em países em desenvolvimento (ALWAN; MODELL, 2003). A medicina genômica está redefinindo como os países, tanto desenvolvidos quanto em desenvolvimento, precisam trabalhar juntos na aplicação desse novo conhecimento para melhorar a saúde da população (HARDY *et al.*, 2008).

Países em desenvolvimento também devem se unir para buscar estratégias para o controle e prevenção de doenças genéticas e congênitas, juntamente com o estabelecimento de um sistema de acesso ao conhecimento nesta área, buscando preencher a lacuna entre esses países e os detentores das tecnologias genéticas. Assim, precisam planejar e desenvolver um pacote integrativo para um programa de controle dessas doenças em nível comunitário, e aprender uns com a experiência dos outros (HARDY *et al.*, 2008; AGHAJANI *et al.*, 2009). O caminho mais efetivo para cobrir a lacuna entre os países desenvolvidos e os em desenvolvimento é introduzir, nos países em desenvolvimento, métodos preventivos baseados no conhecimento da base genética das doenças (ALWAN; MODELL, 2003).

Nos países em desenvolvimento há um número maior de nascimentos de mães com mais de 35 anos o que, em conjunto com o reduzido acesso ao diagnóstico pré-natal e à interrupção seletiva da gestação, leva a um aumento relativo da prevalência ao nascimento de defeitos congênitos. Entretanto, o número de malformações congênitas e doenças monogênicas é similar aos países ricos (PENCHASZADEH *et al.*, 1999). Outra preocupação, nos países em desenvolvimento, é o aumento de algumas doenças com predisposição genética, como câncer, doença cardiovascular, obesidade e diabetes, particularmente nas populações urbanas, uma vez que a expectativa de vida aumentou e mudaram os costumes, a dieta e o estilo de vida (PENCHASZADEH *et al.*, 1999).

Para colocar em prática a medicina genômica nos países em desenvolvimento vários desafios são conhecidos, entre eles a falta de recursos humanos qualificados, financiamento e vontade política, treinamento de profissionais da saúde e o engajamento para melhorar a consciência e participação da população. Alguns desses desafios podem ser tratados localmente, em cada país. Outros merecem esforços colaborativos em escala internacional

para a sua resolução, como a transferência de tecnologia entre os países em desenvolvimento (HARDY *et al.*, 2008).

Em 2002 a OMS produziu um relato intitulado *Genômica e a Saúde Mundial*, no qual constavam recomendações para ações apropriadas relacionadas às questões envolvendo esta nova tendência. Entre elas, o desenvolvimento de parcerias norte/sul e sul/sul entre diferentes países, como uma abordagem para o desenvolvimento de programas de controle de doenças, incluindo suporte técnico, assessoria para eventos regionais e treinamentos de profissionais de saúde e educação para o público, programas de bioinformática e bioética e alocação de recursos para pesquisas de acordo com as prioridades dos países em desenvolvimento (WHO, 2002).

De acordo com Alwan e Modell (2003), para o estabelecimento de um serviço de genética é necessário ter profissionais treinados e instalações adequadas para análises citogenéticas, bioquímicas e moleculares. Contudo, para tornar esses serviços disponíveis para a comunidade é necessário que os profissionais de saúde sejam educados sobre os princípios básicos de genética e para o reconhecimento de fatores de risco, além de como acessar fontes de informação genética para eles próprios e para seus pacientes. Também é necessário ter comprometimento político para que se possa ter uma base adequada para a implantação dos serviços de genética.

Penchaszadeh e colaboradores (1999) definem uma série de recomendações para o manejo e a prevenção de doenças genéticas e defeitos congênitos nos países em desenvolvimento, entre elas o treinamento de profissionais da saúde em genética e a educação do público em genética. O currículo dos cursos de graduação da área da saúde (como medicina, enfermagem, psicologia e serviço social) deve ser atualizado de modo a incluir aspectos práticos da genética médica. Para os profissionais que já estão em atuação, programas de educação continuada para a familiarização com a genética são essenciais. A educação do público em relação às doenças genéticas e defeitos congênitos deve ser focada na cultura, crenças e valores da população. Esta educação deve ter um foco comunitário e abordar importantes problemas, como o uso de álcool na gestação, imunizações, automedicação e a importância das pessoas aprenderem a respeito do histórico de saúde das suas famílias, para que seja possível prover aconselhamento genético adequado.

É necessário, também, que esses países reconheçam o impacto imposto pelas doenças genéticas e defeitos congênitos, levando a um comprometimento político para o desenvolvimento de programas de prevenção e controle dessas doenças, bem como a organização dos serviços de genética de um modo integrado com a APS. A inserção dos

serviços de genética na comunidade é a chave para o sucesso destes programas de controle e prevenção (PENCHASZADEH *et al.*, 1999).

Uma vez que a maioria da população mundial pode se beneficiar dos avanços na área da genética, deve-se aproveitar esta oportunidade para a integração de intervenções básicas para a prevenção e controle de doenças genéticas e malformações congênitas nos sistemas de saúde dos países em desenvolvimento. Isso requer um planejamento cuidadoso, educação profissional e comprometimento dos recursos humanos (ALWAN; MODELL, 2003).

2.4.2 Genética na América Latina e no Brasil

Na América Latina a maioria dos serviços de genética são concentrados em centros de nível de cuidado terciário, em grandes cidades, sendo o desenvolvimento desses serviços incipiente e fragmentado (PENCHASZADEH; BEIGUELMAN, 1998; PENCHASZADEH, 2004). A necessidade da regionalização dos serviços de genética, bem como de promover uma atuação no nível de cuidado primário é relatado desde 1998, por Penchaszadeh e Beiguelman.

Penchaszadeh (2004) aponta como razões para baixo desenvolvimento de serviços de genética na América Latina a existência de necessidades em outras áreas da saúde, como doenças infecciosas; o fato de que as doenças genéticas não são consideradas prioridades pelos profissionais de saúde e autoridades de saúde pública; a existência de uma interpretação distorcida de que serviços de genética são caros e destinados apenas a doenças raras; o fato de que medidas preventivas são associadas somente com a interrupção da gestação de fetos afetados por doenças genéticas e o fato de que a população não é ciente acerca dos riscos de doenças genéticas e das possibilidades de prevenção.

Durante um encontro de especialistas, realizado em 2003, são apontadas recomendações para o contínuo desenvolvimento da genética na América Latina, tais como: a necessidade de financiamento governamental para serviços, pesquisa e educação em genética médica; a condução de pesquisa epidemiológica sobre a prevalência e os tipos de defeitos congênitos, doenças genéticas e predisposição genética a doenças comuns; a educação dos profissionais de saúde em genética médica; a educação dos geneticistas em saúde comunitária e saúde pública; o encorajamento para promover a interação entre os geneticistas, os profissionais da atenção primária e da saúde pública e as organizações comunitárias; o melhor

planejamento da regionalização dos serviços de genética para evitar a duplicação e a ineficiência (PENCHASZADEH, 2004; KOFMAN-ALFARO; PENCHASZADEH, 2004).

Exemplos de alguns países latino-americanos demonstram êxito na integração da genética com a atenção primária ou saúde pública. Em Cuba, como em outras partes do mundo, o controle das hemoglobinopatias contribuiu para o desenvolvimento da Genética Comunitária, sendo estabelecida uma conexão de sucesso com a APS, com vários médicos de família tendo treinamento em genética médica, especialmente aconselhamento genético (HEREDERO-BAUTE, 2004). No México, após uma série de recomendações propostas por Kofman-Alfaro e Zenteno (2004) foi criado, no mesmo ano, o Instituto Nacional de Medicina Genômica, com o intuito de contribuir para o desenvolvimento da Genética em Saúde Pública neste país (SEGUIN *et al.*, 2008). Apesar da iniciativa ser relativamente nova, os autores relatam que a mesma atingiu seus objetivos iniciais, de informação das políticas públicas, desenvolvimento e avaliação de serviços de prevenção e atendimento clínico, educação e treinamento (SEGUIN *et al.*, 2008).

Iniciativas importantes na América Latina são o ECLAMC (Estudo Colaborativo Latino-Americano de Malformações Congênitas) e a RELAGH (Rede Latino-Americana de Genética Humana). O ECLAMC é um programa para investigação clínica e epidemiológica de fatores de risco na etiologia de malformações congênitas em hospitais latino-americanos, utilizando uma metodologia de caso-controle, o qual existe há mais de 40 anos (CASTILLA; ORIOLI, 2004). O ECLAMC também desenvolveu e tornou amplamente público um decálogo para a prevenção primária de defeitos congênitos. O decálogo é centrado em evitar os seguintes fatores de risco e a redação é escrita de acordo com a população-alvo a qual será destinado: gravidez não planejada, idade materna avançada, controle pré-natal deficiente, rubéola, automedicação, álcool, fumo, má nutrição, riscos ocupacionais e atendimento precário à saúde (CASTILLA; ORIOLI, 2004). A RELAGH é uma rede ligada à internet de sociedades de genética médica e humana constituída em 2001, cuja atividade principal é ser uma plataforma de integração e colaboração da genética humana através da América Latina relacionada ao treinamento, serviços e pesquisa em genética humana nesta região (GIUGLIANI; MATTE, 2004). Desde 2005, ocorre anualmente a Escola Latino-Americana de Genética Humana (ELAGH), uma iniciativa educacional conjunta para profissionais de toda a América Latina.

No Brasil, assim como nos outros países da América Latina, os serviços de genética estão localizados na atenção terciária, especialmente em hospitais universitários em regiões metropolitanas, principalmente nas regiões sul e sudeste. Existem vários desafios para

melhorar e expandir os serviços de genética no Brasil, entre eles a educação em genética de médicos de família e da população em geral (MARQUES-DE-FARIA *et al.*, 2004). Também, assim como na América Latina, somente uma minoria dos pacientes com ou em risco de apresentar uma doença genética é atendida por médicos geneticistas (PENCHASZADEH; BEIGUELMAN, 1998; HOROVITZ *et al.*, 2006), sendo que cada vez mais a demanda por cuidados voltados à genética são demandados pela população.

A mortalidade infantil no Brasil vem apresentando uma grande redução proporcional dos óbitos por causas infecciosas e respiratórias, que passam para menos de 10%, assumindo as malformações congênitas a segunda posição, como causa de 13% dos óbitos em menores de um ano (HOROVITZ; LLERENA; MATTOS, 2005). À medida que os problemas de origem infectocontagiosa e carencial estão sendo resolvidos, aqueles de ordem congênita e hereditária se tornam pertinentes e de relevância na saúde pública, devendo ser alvo de ações oficiais (HOROVITZ *et al.*, 2006). Algumas políticas públicas de prevenção de doenças genéticas ou malformações congênitas já estão disponíveis no Brasil, tais como: o Programa Nacional de Triagem Neonatal, que inclui triagem para fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, hemoglobinopatias e fibrose cística (BRASIL, 2001); fortificação das farinhas de trigo e milho com ferro e ácido fólico (BRASIL, 2002); imunização contra a rubéola (BRASIL, 2009b). Além disso, existem protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas aprovadas pelo Ministério da Saúde para doenças genéticas, tais como Síndrome de Turner (BRASIL, 2010a), Osteogênese Imperfeita (BRASIL, 2010b), Doença de Gaucher (BRASIL, 2011), entre outras.

Em janeiro de 2009, foi publicada a política nacional de atenção integral em genética clínica. Esta política é constituída com o envolvimento tanto da atenção especializada em genética clínica quanto da atenção básica. Na atenção básica é previsto que serão identificadas e acompanhadas as famílias com problemas relacionados a anomalias congênitas e doenças geneticamente determinadas (BRASIL, 2009a).

2.5 ATENÇÃO PRIMÁRIA À SAÚDE

A Declaração de Alma-Ata (WHO, 1978) foi o marco para a APS, definindo seus princípios fundamentais: “cuidados primários de saúde são cuidados essenciais de saúde baseados em métodos e tecnologias práticas, cientificamente bem fundamentadas e

socialmente aceitáveis, colocadas ao alcance universal de indivíduos e famílias da comunidade, mediante sua plena participação e a um custo que a comunidade e o país possam manter em cada fase de seu desenvolvimento, no espírito de autoconfiança e autodeterminação. Fazem parte integrante tanto do sistema de saúde do país, onde constituem a função central e o foco principal, quanto do desenvolvimento social e econômico global da comunidade. Representam o primeiro nível de contato dos indivíduos, da família e da comunidade com o sistema nacional de saúde, pelo qual os cuidados de saúde são levados o mais proximamente possível aos lugares onde pessoas vivem e trabalham, e constituem o primeiro elemento de um continuado processo de assistência à saúde”.

Segundo Giugliani (2011), a reação de muitos governos, organizações e indivíduos à Declaração de Alma-Ata foi de considerá-la irrealista e inatingível, sendo seus pressupostos abrangentes reduzidos a um conjunto de intervenções técnicas que poderiam ser mais facilmente implantadas e medidas.

A pesquisadora Barbara Starfield, na década de 90, elaborou um marco conceitual muito importante para valorizar a atenção primária, especialmente no meio acadêmico e assistencial (GIUGLIANI, 2011). Ela descreveu a APS como o primeiro nível de atenção dentro do sistema de saúde (acesso de primeiro contato), caracterizando-se, principalmente, pela continuidade (ou longitudinalidade) e integralidade da atenção e pela coordenação da assistência dentro do próprio sistema de saúde (STARFIELD, 1992). Segundo a pesquisadora, um sistema de saúde que busca ter esses quatro elementos poderá alcançar o objetivo traçado na Declaração de Alma Ata, tanto sob a perspectiva populacional quanto do cuidado individual (STARFIELD, 1994). A esses quatro elementos, denominados atributos essenciais, agregaram-se a orientação familiar, a orientação para a comunidade e a competência cultural, que foram chamados de atributos derivados. Resumindo, segundo a pesquisadora, a atenção primária aborda os problemas mais comuns da comunidade, através de cuidados de prevenção, cura e reabilitação, centrados na pessoa e não na doença, considerando o seu contexto familiar, comunitário e cultural (GIUGLIANI, 2011).

É importante ressaltar que os profissionais da APS tipicamente estabelecem uma relação de longo tempo com os pacientes e utilizam a abordagem centrada na família. Assim, existe uma oportunidade de conhecer o paciente na perspectiva pessoal e de sua saúde e o cuidado ao longo do tempo facilita a atenção aos problemas psicossociais (GREENDALE; PYRITZ, 2001; SATRFIELD *et al.*, 2002). Também, a história familiar não necessita ser completamente desenvolvida em uma consulta, podendo ser investigada, revisada e interpretada em várias visitas. Os profissionais da APS têm sido educados sobre a importância

do “genograma”, uma variação do heredograma, o qual inclui informações acerca da dinâmica familiar e problemas psicossociais. Estes profissionais têm a vantagem adicional de cuidar de pessoas em diversas faixas etárias de todo o grupo familiar, e podem mais facilmente lidar com uma variedade de questões que atravessam gerações (GREENDALE; PYRITZ, 2001).

No Brasil, a APS é estruturada dentro do Sistema Único de Saúde (SUS), criado a partir da Lei 8080 (BRASIL, 1990). A Estratégia de Saúde da Família, introduzida pelo Ministério da Saúde em 1994, é um dos programas propostos pelo governo federal aos municípios para implementar a APS. Este programa é tido como uma das principais estratégias de reorganização dos serviços e de reorientação das práticas profissionais no SUS, integrando ações de promoção da saúde, prevenção de doenças, tratamento e reabilitação (BRASIL, 2006).

2.6 GENÉTICA E ATENÇÃO PRIMÁRIA À SAÚDE

Os avanços no entendimento da base genética das doenças estão cada vez mais influenciando o manejo clínico dos pacientes. Todos os profissionais de saúde deverão incluir a genética no cuidado de seus pacientes e a atenção primária emerge como sendo o cenário mais apropriado para promover alguns cuidados que incluem o conhecimento de conceitos básicos de genética (HAYFLICK; EIFF, 1998; EMERY *et al.*, 1999; BURKE; EMERY, 2002; FLOURIS *et al.*, 2010).

Starfield e colaboradores (2002) defendem que os quatro elementos essenciais da APS, apresentados no capítulo anterior, podem maximizar o reconhecimento de potenciais problemas genéticos e coordenar o manejo dos mesmos, quando ocorrerem, de um modo custo-efetivo. Entretanto, os profissionais da APS precisam ter um conhecimento suficiente sobre genética para prover cuidado voltado aos problemas genéticos ou realizar o encaminhamento para especialista de forma adequada, quando necessário. Esse conhecimento pode ser alcançado com a interação dos profissionais da APS com os profissionais geneticistas, através da troca de informações e formação de uma rede educativa.

Assim como o geneticista irá se beneficiar de uma melhor compreensão da perspectiva da atenção primária, os profissionais da APS serão beneficiados com mais informações sobre as contribuições da genética para as doenças e as várias maneiras em que as informações sobre a base genética das doenças podem trazer benefícios para os pacientes. Por exemplo, o

diagnóstico de uma doença genética pode, por vezes, fornecer informações de risco, o que é crucial para determinar os cuidados preventivos adequados e, muitas vezes, tem implicações para outros membros da família (BURKE; EMERY, 2002; BURKE *et al.*, 2009).

Existem inúmeras medidas em nível populacional ou individual que podem agora, ou após mais pesquisas, reduzir o risco de anomalias congênitas em um contexto de prevenção primária. Estas intervenções envolvem nutrição (por exemplo, fortificação ou suplementação com ácido fólico), prevenção de doença ou infecção materna (vacinação contra rubéola, cuidado pré-concepcional da mulher com epilepsia ou diabetes, evitando drogas teratogênicas), controle de exposição a agentes químicos de fontes ocupacionais ou ambientais e uma ação especial à exposição durante a gravidez de principais determinantes de saúde, como fumo, álcool e obesidade (ALWAN; MODELL, 2003; DOLK, 2009).

Os profissionais da APS têm um papel importante na identificação de pacientes que podem se beneficiar do encaminhamento para serviços de genética (BURKE; EMERY, 2002). Em uma comunidade atendida em uma unidade básica de saúde, as implicações de uma avaliação genética são diferentes das de um centro de referência em genética. Entre os pacientes da atenção primária, por exemplo, apenas poucos terão uma história familiar positiva para uma determinada doença e, entre esses, apenas um pequeno grupo terá história familiar que indique alto risco para uma doença genética. Quando os profissionais da APS se tornarem mais familiarizados com essas questões, eles terão uma melhor capacidade de trabalhar com os colegas geneticistas para dar encaminhamento a estas situações (BURKE; EMERY, 2002).

A identificação de pacientes que necessitam de investigação futura (encaminhamento para especialista) é um papel-chave para os profissionais de APS. Com os avanços na medicina genômica, cada vez mais os pacientes irão apresentar condições com um componente genético reconhecido, o qual deve ser manejado adequadamente. Profissionais de saúde que ignoram os conceitos básicos de genética médica colocam seus pacientes em risco por não proverem o melhor cuidado de saúde disponível, e consequentemente colocam a si mesmo em risco por imperícia (GUTTMACHER; PORTEUS; MCINERNEY, 2007).

De acordo com Qureshi, Modell e Modell (2004), uma vez identificado um risco em potencial, seja pela história familiar ou por exames de triagem, pode ser necessário o encaminhamento destas pessoas para um serviço de referência, mas muitos pacientes e famílias podem ser manejados na atenção primária. O risco genético que pode emergir de uma história familiar coletada durante a APS pode incluir a predisposição para doenças multifatoriais, doenças monogênicas ou risco reprodutivo. O foco principal da atenção

primária deve ser as doenças comuns, predisposição genética para desenvolvimento de doenças na vida adulta e saúde reprodutiva. Apesar de algumas famílias em risco para doenças genéticas, especialmente quando associado às doenças monogênicas, necessitarem de encaminhamento para especialista, a maioria pode ser manejada neste nível.

Existem vários métodos possíveis para facilitar uma parceria entre a atenção primária e a genética médica. As iniciativas educacionais conjuntas poderiam ser realizadas em várias configurações. Estas deverão apresentar a genética como sendo relevante para a prática de cuidados primários, ou seja, enquadrada no contexto de triagem e prevenção das doenças crônicas comuns, e com o objetivo de desenvolver as competências existentes na tomada de decisão compartilhada, prática baseada em evidências e gestão de riscos e incertezas (BURKE; EMERY, 2002).

Os profissionais da APS precisam estar convencidos de que a genética é uma parte integral das suas práticas diárias e não confinada à identificação e manejo das complexas doenças monogênicas (EMERY *et al.*, 1999; QURESHI; MODELL; MODELL, 2004). Além disso, esses profissionais necessitam de educação sistemática, a qual ajudará a reconhecer a importância da identificação precoce de potenciais heterozigotos, avaliação do risco reprodutivo, adequada coleta e interpretação da história familiar, entre outros (QURESHI; MODELL; MODELL, 2004).

Evidências de alguns estudos sobre triagem de portadores de fibrose cística sugerem que algumas atividades relacionadas à genética podem ser realizadas na APS, mas a maioria desses estudos foi realizada em equipes bem informadas ou com profissionais dedicados a prover o aconselhamento genético (FADEN *et al.*, 1994; BOULTON; WILLIAMSON, 1995; BOULTON; CUMMINGS; WILLIAMSON, 1996; MENNIE *et al.*, 1998). Entretanto, alguns autores afirmam que os profissionais da APS tendem a ser mais diretivos no aconselhamento genético do que profissionais com formação em genética (GREENDALE; PYERITZ, 2001; GELLER *et al.*, 1993).

Segundo Suther e Goodson (2003), é razoável assumir que as demandas para médicos de família irão aumentar substancialmente uma vez que eles serão solicitados a prover informações para seus pacientes sobre testes genéticos, a ajudar a interpretar resultados e a considerar a prescrição de novas terapias genéticas assim que estas se tornam disponíveis. Em um estudo recentemente publicado, os autores alegam que a integração da genética na APS é um modelo emergente para o atendimento da demanda por cuidados de saúde baseados na genética (BATTISTA *et al.*, 2012).

2.7 EDUCAÇÃO EM GENÉTICA PARA PROFISSIONAIS DA ATENÇÃO PRIMÁRIA À SAÚDE

2.7.1 Limitações e intervenções

Já está bem documentado na literatura que a maioria dos profissionais da APS apresenta um conhecimento limitado sobre genética (EMERY *et al.*, 1999; SUTHER; GOODSON, 2003; NIPPERT *et al.*, 2010). Esta limitação reflete tanto os rápidos avanços no conhecimento sobre genética, quanto à deficiência no ensino de genética nos cursos de graduação (CHILDS, 1993). Levantamentos realizados com estes profissionais também revelam uma habilidade deficiente de avaliar a história familiar, uma confiança limitada em relação ao seu próprio conhecimento em genética, perda de oportunidades de diagnosticar doenças genéticas e poucos encaminhamentos a serviços de genética (BURKE; EMERY, 2002; SUTHER; GOODSON, 2003). Segundo Suther e Goodson (2003), a falta de confiança dos profissionais de APS resulta de uma auto-percepção do pouco conhecimento sobre genética. Estes autores consideram que as atitudes dos profissionais sejam influenciadas pela percepção equivocada sobre o alcance da genética, a falta de autoconfiança em seu conhecimento e ceticismo sobre a utilidade da aplicação da genética na sua prática diária.

Também sabe-se que o conteúdo de genética nos cursos de graduação é limitado e não voltado à prática clínica (GREENDALE; PYERITZ, 2001; WILLIAMS, 2001; SUTHER; GOODSON, 2003). Nippert e colaboradores (2010) defendem que, a ampliação e intensificação da abordagem educacional sobre genética médica nos cursos de graduação pode, no futuro, impactar positivamente no conhecimento, habilidades e atitudes dos profissionais da APS. Na verdade, todos os profissionais da saúde necessitam treinamento em genética nos diferentes níveis de educação profissional e esforços devem ser realizados para melhorar o treinamento em genética das residências em atenção primária (HAYFLICK; EIFF, 1998).

As percepções existentes sobre a genética e as deficiências no conhecimento sobre o tema influenciam as atitudes dos profissionais da APS sobre o papel da genética na prática diária. Na verdade, os poucos dados da literatura mostram que a maioria desses profissionais entende a genética como um tema periférico às preocupações clínicas diárias (GUTTMACHER; PORTEUS; MCINERNEY, 2007). Os profissionais da APS devem ser

encorajados a obter o conhecimento, habilidades e atitudes durante os treinamentos em genética para reconhecerem o valor de prover o suporte e o manejo para os pacientes e famílias com, ou em risco de desenvolver doenças genéticas (BURKE *et al.*, 2009).

A falta de confiança para a realização de tarefas básicas sobre genética requer que esses profissionais se tornem cientes das suas deficiências e concordem em desenvolver estratégias adequadas para melhorar seus conhecimentos em genética. Como os profissionais da APS continuarão sendo o primeiro contato do sistema de saúde para pacientes com doenças genéticas e seus familiares, estes profissionais devem buscar ativamente melhorar suas competências em genética médica (NIPPERT *et al.*, 2010).

Em uma revisão sistemática realizada por Suther e Goodson (2003) são apontadas quatro principais barreiras para os profissionais de APS prover atendimentos voltados à genética: falta de conhecimento sobre genética, falta da história médica detalhada ou atualizada, falta de diretrizes para encaminhamento a especialistas e falta de confiança para prover cuidados voltados à genética. Neste trabalho é referido que a maioria dos estudos revisados identifica conhecimento inadequado sobre genética, testes genéticos e aconselhamento genético como uma barreira para prover informações sobre genética ou atendimentos e atividades relacionadas à genética na atenção primária. Também mostra que os profissionais relatam não ter tempo suficiente para obter uma história familiar detalhada. Esses autores demonstram que há falta de diretrizes para encaminhamentos a especialistas, tendo os profissionais da APS dificuldades em encaminhar pacientes, a menos que a avaliação de risco seja muito alta. Além disso, demonstra que pela falta de informações em relação aos serviços de genética e opções disponíveis aos pacientes, os profissionais da APS apresentam pouca confiança em prover um cuidado voltado à genética.

Kolb e colaboradores (1999) consideram que a maior parte da subutilização dos serviços de genética pelos profissionais da APS pode ser atribuída à falta de informação e de conhecimento adequados. Eles encontraram um aumento significativo no conhecimento e melhora das atitudes em prover cuidados relacionados à genética durante o pré-natal e atendimentos de saúde da criança por parte dos profissionais da APS após um programa básico de educação em genética de 16 horas. Um manual de 150 páginas, vários panfletos sobre doenças genéticas específicas e um vídeo foram desenvolvidos ao longo do programa.

Mountcastle-Shah e Holtzman (2000) acreditam que o ceticismo acerca do impacto dos avanços da genética no cuidado primário pode ser uma barreira para prover atendimentos voltados à genética. Por causa desse ceticismo, o treinamento em genética é uma baixa prioridade para os profissionais da APS.

Um programa de treinamento de dois anos incluiu médicos e residentes da APS. A intervenção contou com seminários, leituras, clube de revista e contato direto com os pacientes. O conteúdo da intervenção incluiu o papel da genética no diagnóstico, prevenção e tratamento de condições genéticas comuns. O programa foi avaliado por pré e pós-teste que demonstrou um aumento significativo no conhecimento relacionado a condições geneticamente determinadas e a maioria dos participantes relatou que houve um impacto na prática clínica (CLYMAN *et al.*, 2007).

Carrol e colaboradores (2009) desenvolveram um workshop de um dia inteiro para profissionais da APS com o objetivo de aumentar a ciência sobre o papel da genética na APS, aumentar o conhecimento em genética abordando temas específicos e aumentar a confiança dos profissionais em prover cuidados baseados em genética nas suas comunidades. Seis meses após o workshop, 90% dos participantes relataram estar mais confiantes e ter um melhor conhecimento sobre os assuntos abordados, quando comparado à avaliação basal. A grande maioria dos participantes relatou que a informação apresentada durante o workshop era relevante para a sua prática e entre 48 e 71% dos participantes relataram mudança em sua prática clínica após o evento.

Em um levantamento realizado em quatro países europeus com médicos de atenção primária, é relatado que apenas 19,3% dos profissionais se sentem muito confiantes ou confiantes em relação ao conhecimento, habilidades e tarefas relacionados à genética, sendo 44,2% não confiantes. Os profissionais que relatam o menor nível de confiança são os que menos foram expostos à informação e/ou treinamento em genética. Também, é relatado que aqueles profissionais que relatam maior confiança são os que têm mais anos de prática clínica (NIPPERT *et al.*, 2010).

Poucos estudos com uma intervenção educacional, randomizados e controlados, e específicos para certas condições com base genética (hemoglobinopatias, câncer de mama/ovário e câncer colorretal) foram encontrados na literatura (MODELL *et al.*, 1998; WATSON *et al.*, 2001; MYERS *et al.*, 2001; WILSON *et al.*, 2006). De acordo com Hutchinson (1999), a comparação com grupo controle pode ser suscetível a contaminação cruzada devido ao acesso a alguns elementos da intervenção. Segundo Modell, Khan e Modell (2000), estudos randomizados podem criar problemas na atenção primária, sendo difícil evitar uma prática ambivalente.

Carrol e colaboradores (2011) conduziram um estudo randomizado e controlado o qual incluía como intervenção um *workshop* de 60 minutos, um portfólio com ferramentas apropriadas para a APS e um serviço educativo de mensagens enviadas por e-mail a cada duas

semanas contendo relatos de caso e as devidas recomendações. Embora o *workshop* tenha sido conduzido utilizando como exemplo câncer de mama e ovário, o restante das ferramentas abrangia várias outras condições genéticas. A intervenção foi avaliada com pré e pós-teste (6 meses após), contendo questões sobre conhecimento, encaminhamento e confiança. O grupo que recebeu a intervenção apresentou um melhor escore de decisão em relação ao encaminhamento ao serviço de genética e maior confiança em relação a competências relacionadas à genética.

Nos últimos anos, várias estratégias educacionais têm sido desenvolvidas com o intuito de melhorar o conhecimento em genética dos profissionais da saúde e promover a inserção da genética na APS, entretanto ainda não se encontrou uma estratégia custo-efetiva. Segundo Flouris e colaboradores (2010), programas educativos precisam ser adequadamente avaliados, para que evidências sejam geradas e para servir de base para intervenções futuras.

2.7.2 Abordagens das estratégias educativas

Em preparação para a era da genômica, esforços têm sido realizados no intuito de cobrir as lacunas existentes entre a genética e os profissionais da APS. A educação profissional é vista como a chave para preparar esses profissionais. A genética se tornará um componente da rotina diária do cuidado de saúde e prevenção de doenças, e os profissionais de saúde precisam estar equipados com ferramentas de avaliação e comunicação da informação genética, como a história familiar (KHOURY, 2003).

A pesquisa multidisciplinar cada vez mais delinea o valor da utilização da informação genética para melhorar os desfechos de saúde e prevenir doenças, mostrando a necessidade da formação de uma força de trabalho no treinamento em genética dos profissionais de saúde, o que deve ser uma alta prioridade para a saúde pública. Os profissionais precisam se tornar mais seguros para interpretar as informações de risco genético, as quais podem ser utilizadas para intervenções, como aconselhamento ou testes de triagem. Para que a informação genética seja verdadeiramente utilizada na prática, deve ser estabelecido um processo criativo de comunicação da complexa informação genética (KHOURY, 2003).

Profissionais da APS que forem devidamente treinados em genética irão prover um melhor cuidado de saúde aos seus pacientes e melhorar a qualidade e a seletividade dos encaminhamentos para os serviços de genética (HARRIS, 1998). Com o conhecimento

adequado, os profissionais da APS estarão aptos a prestar algumas atividades básicas relacionadas à genética e realizar o encaminhamento adequado de pacientes com potenciais problemas genéticos, sendo útil, neste cenário, uma estreita colaboração com os médicos geneticistas. Esta abordagem não aumentaria substancialmente a capacidade de diagnóstico e tratamento disponíveis, mas poderia ajudar a reduzir o tempo para que os pacientes e suas famílias recebam diagnósticos válidos, aconselhamento e opções de prevenção e tratamento, se disponível (NIPPERT *et al.*, 2010).

É necessário definir o conhecimento, as habilidades e as atitudes que a medicina genômica irá demandar, e desenvolver e implementar métodos pelos quais os profissionais de saúde possam se adequar a essas mudanças. Guttmacher, Porteus e McInerney (2007) listam como conhecimentos essenciais os padrões de herança e a avaliação da história familiar. A história familiar é frequentemente a chave para determinar o modo de herança e a base da discussão com o paciente, e as informações básicas de saúde devem ser registradas através de três gerações. Além desse, é listado também o conhecimento sobre os testes genéticos, quando são indicados, e o que os resultados significam e também sobre como calcular o risco de ocorrência ou recorrência de doenças genéticas e quando é necessário o encaminhamento para um geneticista. Como principais habilidades esses autores listam a comunicação da informação genética e a facilitação do processo de tomada de decisão pelo paciente, e também o manejo dinâmico das famílias (GUTTMACHER; PORTEUS; MCINERNEY, 2007).

O uso da história familiar tem sido errático para a maioria dos profissionais da APS. Uma história familiar acurada é útil para fazer o diagnóstico de uma doença genética, para determinar o risco de uma pessoa desenvolver uma doença com base genética ou para determinar o risco de ter uma criança com uma doença genética (SUTHER; GOODSON, 2003). A coleta da história familiar pode identificar famílias com uma maior predisposição para doenças comuns como câncer e diabetes, e isto pode influenciar o encaminhamento, o manejo e o tratamento de tais famílias (BURKE *et al.*, 2009);

Burke e colaboradores (2009), em um levantamento realizado com médicos generalistas e geneticistas, identificaram alguns temas como essenciais para um treinamento em genética para médicos da atenção primária, os quais são apresentados no Quadro 1, que foi complementado com o proposto por Hayfflick e Eiff (1998), como atividades relacionadas à genética a serem desenvolvidas na atenção primária. A abrangência dos resultados ao final de um treinamento em genética deve garantir que o médico possa: 1) identificar pacientes com uma condição genética, baseado em uma compreensão básica dos princípios de genética e dos padrões de herança; 2) manejar o cuidado de saúde necessário aos pacientes com doenças

genéticas; 3) encaminhar apropriadamente pacientes com doenças genéticas; 4) acessar informações relevantes sobre genética; 5) entender as diferenças entre os tipos de testes genéticos, seus usos e limitações, além dos problemas éticos relacionados à testagem genética; 6) discutir a informação genética com os pacientes.

Quadro 1. Temas-chave para o currículo de um treinamento em genética na atenção primária e uma revisão dos desfechos associados

| |
|--|
| <ul style="list-style-type: none"> ➤ Identificar pacientes com, ou em risco de apresentar ou transmitir, uma condição genética <ul style="list-style-type: none"> ▪ Conhecimento das bases genéticas e os achados clínicos de condições genéticas comuns e/ou importantes ▪ Habilidade de coletar e interpretar a história familiar ▪ Entendimento de como alterações genéticas podem causar doenças ▪ Reconhecimento dos padrões de herança (monogênica, cromossômica e multifatorial) ▪ Consciência sobre as implicações dos programas de triagem pré-natal e neonatal ➤ Manejar clinicamente as doenças genéticas <ul style="list-style-type: none"> ▪ Conhecimento dos centros de referência locais e nacionais e das diretrizes de tratamento para pacientes com doenças genéticas, realizando encaminhamentos sempre que necessário ▪ Habilidade de acessar ajuda especializada dos serviços de genética e encaminhar o paciente adequadamente ▪ Ciência sobre as opções de manejo (reafirmar, tranquilizar sobre as incertezas, opções reprodutivas, medidas preventivas e sobrevida) ▪ Habilidade para prover e coordenar o cuidado centrado no paciente, incluindo o encaminhamento para grupos de suporte e associações de pacientes ▪ Ciência sobre os diferentes usos de testes genéticos (diagnóstico, preditivo e de portadores) e os potenciais problemas emocionais, éticos, legais e sociais associados aos testes ➤ Comunicar a informação genética <ul style="list-style-type: none"> ▪ Habilidade de comunicar a informação genética de uma maneira acessível e não diretiva ▪ Apreciação do impacto emocional, ético, legal e social da informação genética para o paciente e sua família |
|--|

Adaptado de Hayfflick e Eiff, 1998 e Burke *et al.*, 2009

Avanços na medicina genômica podem ditar uma mudança rumo a uma maior prestação de cuidados de genética na atenção primária, porém é necessário identificar um modelo custo-efetivo para dar suporte à APS neste novo papel (EMERY *et al.*, 1999). A educação continuada deve preparar os profissionais de APS para fornecer alguns atendimentos de genética por conta própria, oferecendo uma orientação clara para

encaminhamento ao geneticista quando tal se justifique. Uma alternativa viável é o acesso a *websites* que oferecem a oportunidade de consultar informações atualizadas sobre genética. Estes *websites* podem incorporar materiais educativos básicos, alguns combinados com diretrizes clínicas, incluindo recomendações para o encaminhamento para geneticistas quando apropriado (GUTTMACHER; PORTEUS; MCINERNEY, 2007).

Estratégias educativas para profissionais da APS tendem a ter mais sucesso se elas forem baseadas em uma análise cuidadosa dos aspectos da genética que são relevantes para a prática clínica, bem como da maneira na qual a genética pode ser integrada com as competências e conhecimentos que os profissionais já possuem. Além disso, essas estratégias devem englobar todos os profissionais da equipe de atenção primária. Experiências prévias neste campo indicam que profissionais da APS e geneticistas têm muito a aprender uns com os outros e estas estratégias são a oportunidade de promover o diálogo e incentivar a valorização das diferentes perspectivas das duas áreas de atuação (MODELL; KHAN; MODELL, 2000; BURKE; EMERY, 2002; GUTTMACHER; PORTEUS; MCINERNEY, 2007).

3. OBJETIVOS

3.1 OBJETIVO PRIMÁRIO

Avaliar se a aplicação de um programa educativo de genética médica direcionado às equipes de Atenção Primária à Saúde pode contribuir para integrar conceitos e atitudes relacionados à identificação, ao manejo e à prevenção de malformações congênitas e doenças genéticas.

3.2 OBJETIVOS SECUNDÁRIOS

- Avaliar a adesão às medidas de identificação e prevenção de malformações congênitas e doenças genéticas atualmente adotadas pelo Serviço de Saúde Comunitária/Grupo Hospitalar Conceição antes e após o programa educativo;
- Avaliar a adequação e a utilização por parte dos profissionais da Atenção Primária à Saúde do material educativo produzido, bem como dos recursos de informação apresentados durante o programa educativo.

REFERÊNCIAS DA INTRODUÇÃO E DA REVISÃO DA LITERATURA

AGHAJANI, H. *et al.* Primary health care: an approach to community control of genetics and congenital disorders. **Iranian J Publ Health**, 2009; 38(1):113-114.

ALWAN, A.; MODELL, B. Recommendations for introducing genetics services in developing countries. **Nat Rev Genet**, 2003 Jan;1(4)61-68.

BATTISTA, R.N. *et al.* Genetics in health care: an overview of current and emerging models. **Public Health Genomics**, 2012;15(1)34-45. DOI 10.1159/000328846.

BOULTON, M.; WILLIAMSON, R. General practice and new genetics: what do general practitioners know about community carrier screening for cystic fibrosis? **Pub Understanding Sci**, 1995;4:255-257.

BOULTON, M.; CUMMINGS, C.; WILLIAMSON, R. The views of general practitioners on community carrier screening for cystic fibrosis. **Br J Gen Pract**, 1996;29:299-301.

BRASIL. Lei nº 8080, de 19 de setembro de 1990. Disponível em <http://portal.saude.gov.br/portal/arquivos/pdf/lei8080.pdf>. Acessado em 15 de julho de 2011.

BRASIL. Ministério da Saúde. Programa Nacional de Triagem Neonatal. Portaria nº 822/GM, de 6 de junho de 2001. Disponível em <http://dtr2001.saude.gov.br/sas/PORTARIAS/Port2001/GM/GM-822.htm>. Acessado em 18 de fevereiro de 2012.

BRASIL. Agência Nacional de Vigilância Sanitária. Regulamento Técnico para Fortificação das Farinhas de Trigo e das Farinhas de Milho com Ferro e Ácido Fólico. RDC nº 344, de 13 de dezembro de 2002. Disponível em http://189.28.128.100/nutricao/docs/ferro/resolucao_rdc344_2002.pdf. Acessado em 18 de fevereiro de 2012.

BRASIL. Ministério da Saúde. Política nacional de atenção básica, Portaria nº 648/GM de 28 de março de 2006. Disponível em http://bvsmis.saude.gov.br/bvs/publicacoes/politica_nacional_atencao_basica_2006.pdf. Acessado em 15 de julho de 2011.

BRASIL. Ministério da Saúde. Política nacional de atenção integral em genética clínica, Portaria nº 81/GM, de 20 de janeiro de 2009(a). Disponível em

<http://dtr2001.saude.gov.br/sas/PORTARIAS/Port2009/GM/GM-81.htm>. Acessado em 2 de abril de 2010.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Vigilância em Saúde. Departamento de Vigilância Epidemiológica. Brasil livre da rubéola: campanha nacional de vacinação para eliminação da rubéola, Brasil, 2008: relatório / Ministério da Saúde, Secretaria de Vigilância em Saúde, Departamento de Vigilância Epidemiológica. – Brasília: Ministério da Saúde, 2009(b). Disponível em http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/campanha_nacional_vacinacao_rubeola_pl.pdf. Acessado em 18 de fevereiro de 2012.

BRASIL. Ministério da Saúde. Protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas: Síndrome de Turner. Portaria SAS/MS nº 223, de 10 de maio de 2010(a). Disponível em http://portal.saude.gov.br/portal/arquivos/pdf/pcdt_sindrome_turner_livro_2010.pdf. Acessado em 18 de fevereiro de 2012.

BRASIL. Ministério da Saúde. Protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas: Osteogênese Imperfeita. Portaria SAS/MS nº 714, de 17 de dezembro de 2010(b). Disponível em http://portal.saude.gov.br/portal/arquivos/pdf/pcdt_osteogenese_imperfeita.pdf. Acessado em 18 de fevereiro de 2012.

BRASIL. Ministério da Saúde. Protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas: Doença de Gaucher. Portaria SAS/MS nº 708, de 25 de outubro de 2011. Disponível em http://portal.saude.gov.br/portal/arquivos/pdf/pcdt_doenca_de_gaucher.pdf. Acessado em 18 de fevereiro de 2012.

BURKE, S. *et al.* Developing a curriculum statement based on clinical practice: genetics in primary care. **Br J Gen Pract**, 2009 Feb;59(559)99-103.

BURKE, W.; EMERY, J. Genetics education for primary care providers. **Nat Rev Genet**, 2002 Jul;3(7)561-566. Review.

BURKE, W. *et al.* The path from genome-based research to population health: development of an international collaborative public health genomics initiative. **Genet Med**, 2006;8:451-458.

CARROLL, J. C. *et al.* Genetic education for primary care providers – Improving attitudes, knowledge and confidence. **Can Fam Physician**, 2009;55:e92-99.

CARROLL, J. C. *et al.* GenetiKit: a randomized controlled trial to enhance delivery of genetics services by family physicians. **Family Pract**, 2011;0:1-9. DOI:10.1093/fampra/cmr040.

CASTILLA, E. E.; ORIOLI, I. M. ECLANC: The Latin-American Collaborative Study of Congenital Malformations. **Community Genet**, 2004; 7:76-94. DOI 10.1159/000080776.

CHILDS, B. Genetics in medical education. **Am J Hum Genet**, 1993;52:225-227.

CLYMAN, J. C. *et al.* The impact of a genetics education program on physicians' knowledge and genetic counseling referral patterns. **Med Teach**, 2007;29:e143-e150. DOI 10.1080/01421590701477373.

DOLK, H. What is "primary" prevention of congenital anomalies? **Lancet**, 2009; 374:378.

EMERY, J. A systematic review of the literature exploring the role of primary care in genetic services. **Fam Pract**, 1999 Aug; 16(4):426-445.

FADEN, R. R. *et al.* Attitudes of physicians and genetic professionals toward cystic fibrosis carrier screening. **Am J Med Genet**, 1994; 50:1-11.

FLOURIS, A. *et al.* Development of a questionnaire for evaluating genetics education in general practice. **J Community Genet**, 2010; DOI 10.1007/s12687-010-0027-8.

GELLER, G. *et al.* Incorporation of genetics in primary care practice. Will physicians do the counseling and will they be directive? **Arch Fam Med**, 1993; 2:1119-1125.

GIUGLIANI, R.; MATTE, U. The Latin-American Network of Human Genetics. **Community Genet**, 2004; 7:74-75. DOI 10.1159/000080775.

GIUGLIANI, C. Agentes Comunitários de Saúde: efetividade no Brasil e processo de implantação em Angola [Tese]. Porto Alegre: Universidade Federal do Rio Grande do Sul; 2011. 244p. Doutorado em Epidemiologia.

GREENDALE, K.; PYERITZ, R. E. Empowering primary care health professionals in medical genetics: How soon? How fast? How far? **Am J Med Genet**, 2001; 106:223-232.

GUTTMACHER, A. E.; PORTEUS, M. E.; MCINERNEY, J. D. Educating health-care professionals about genetics and genomics. **Nat Rev Genetic**, 2007 Feb;8(2):151-157.

HARDY, B. J. *et al.* The next steps for genomic medicine: challenges and opportunities for the developing world. **Nat Rev Genet**, 2008 Oct; S23-S27.

HARRIS, R. Genetic Counselling and testing in Europe. **J R Coll Physicians Lond**, 1998 Jul-Aug; 32(4):335-338.

HAYFLICK, S. J.; EIFF, M. P. Role of Primary Care Providers in the delivery of genetic services. **Community Genet**, 1998;1:18-22.

HEREDERO-BAUTE, L. Community-based program for the diagnosis and prevention of genetic disorders in Cuba. **Community Genet**, 2004; 7:130-136. DOI: 10.1159/000080783.

HOROVITZ, D. D. G.; LLERENA, J. C.; MATTOS, R. A. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual. **Cad Saúde Pública**, 2005;21 (4): 1055-1064.

HOROVITZ, D. D. G. *et al.* Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: características do atendimento e propostas para formulação de políticas públicas em genética clínica. **Cad Saúde Pública**, 2006;22(12):2599-2609.

HUTCHINSON, L. Evaluating and researching the effectiveness of educational interventions. **BMJ**, 1999 May;318(7193):1267-1269.

KHOURY, M. J. Genetics and genomics in practice: the continuum from genetic disease to genetic information in health and disease. **Genet Med**, 2003; 5(4):261-268.

KHOURY, M. J.; GWINN, M. **Why do we need Public Health in the era of Genomic Medicine?** In Willard HF, Ginsburg G. *Genomic and personalized medicine*. 1st Ed. Vol 1. San Diego: Elsevier; 2009. p.454-460.

KOFMAN-ALFARO, S.; PENCHASZADEH, V. B. Community genetics services in Latin America and regional networks of medical genetics. **Community Genet**, 2004; 7:157-159. DOI: 10.1159/000080789.

KOFMAN-ALFARO, S.; ZENTENO, J. C. Genetics services in Mexico City. **Community Genet**, 2004; 7:142-145. DOI: 10.1159/000080785.

KOLB, S. E. *et al.* Genetics education for primary care providers in community health settings. **J Community Health**, 1999;24(1):45-59.

MARQUES-DE-FARIA, A. P. *et al.* Clinical Genetics in developing countries: the case of Brazil. **Community Genet**, 2004; 7:95-105. DOI 10.1159/000080777.

MACKENBACH, J. P. Community genetics or public health genetics? **J Epidemiol Community Health**, 2005;59:179-180.

MENNIE, M. *et al.* Attitudes of general practitioners to screening for cystic fibrosis. **J Med Screen**, 1998; 5:11-15.

MODELL, B. Cystic fibrosis screening and community genetics. **J Med Genet**, 1990;27:475-479.

MODELL, B.; KULIEV, A. The history of Community Genetics: the contribution of the Haemoglobin Disorders. **Community Genet**, 1998;1:3-11.

MODELL, M. *et al.* A multidisciplinary approach for improving services in primary care: randomized controlled trial of screening for hemoglobin disorders. **BMJ**, 1998;317:788-791.

MODELL, M.; KHAN, M.; MODELL, B. Why do some practices respond to an educational intervention? **Br J Gen Pract**, 2000;50(459):826-827.

MOUNTCASTLE-SHAH, E.; HOLTZMAN, N. A. Primary care physicians' perceptions of barriers to genetic testing and their willingness to participate in research. **Am J Med Genet**, 2000;94:409-416.

MYERS, R. E. *et al.* Complete diagnostic evaluation in colorectal cancer screening: research design and baseline findings. **Prev Med**, 2001 Oct;33(4):249-260.

NIPPERT, I. *et al.* Confidence of primary care physicians in their ability to carry out basic medical genetic tasks – a European survey in five countries – Part 1. **J Community Genet**, 2010; DOI 10.1007/s12687-010-0030-0.

PENCHASZADEH, V. B.; BEIGUELMAN, B. Medical genetic services in Latin America: report of a meeting of experts. **Pan Am J Public Health**, 1998; 3(6):409-420.

PENCHASZADEH, V.B.; Services for the prevention and management of genetic disorders and birth defects in developing countries. *Community Genet*, 1999;2:196-201.

PENCHASZADEH, V. B. *et al.* Genetics services in Latin America. *Community Genet*, 2004; 7:65-69. DOI: 10.1159/000080773.

QURESHI, N.; MODELL, B.; MODELL, M. Raising the profile of genetics in primary care. *Nat Rev Genet*, 2004 Oct, 5(10):783-790.

RAMALHO, A. S.; SILVA, R. B. P. Community Genetics: a new discipline and its application in Brazil. *Cad Saúde Pública*, 2000; 16(1):261-163.

RAMALHO, A. S. Genética Comunitária: uma alternativa oportuna e viável no Brasil. Boletim da SBGC, número 6, 2004.

SEGUIN, B. *et al.* Genomics, public health and developing countries: the case of Mexican National Institute of Genomic Medicine (INMEGEN). *Nat Rev Genet*, 2008 Oct; S5-S9.

STARFIELD, B. **Primary care**: concept, evaluation, and policy. New York: Oxford University Press; 1992.

STARFIELD, B. Is Primary Care Essential? *Lancet*, 1994;344:1129-33.

STARFIELD, B. *et al.* Primary care and genetics services. Health care in evolution. *Eur J Public Health*, 2002;12(1)51-56.

STEWART, A. Genome-based research and population health. Report of an expert workshop held at Rockefeller Foundation Study and Conference Centre, Bellagio, Italy, 14-26 April, 2005. Disponível em <http://www.phdfoundation.org>. Acessado em 15 de julho de 2011.

STEWART, A. *et al.* **Genetics, health care and public policy** – an introduction to Public Health Genetics. Cambridge: Cambridge University Press; 2007.

STEWART, A.; ZIMMERN, R. **What is public health genomics?** In Willard HF, Ginsburg G. Genomic and personalized medicine. 1st Ed. Vol 1. San Diego: Elsevier; 2009. p.446-453.

SUTHER, S.; GOODSON, P. Barriers to the provision of genetics services by primary care physicians: a systematic review of the literature. *Genet Med*, 2003;5:70-76.

TEN KATE, L. P. Editorial. **Community Genet**, 1998;1:1-2.

TEN KATE, L. P. Editorial. **Community Genet**, 2000;3:1.

TEN KATE, L. P. Community genetics: a bridge between clinical genetics and public health. **Community Genet**, 2005; 8:7-11. DOI 10.1159/000083330

TEN KATE, L. P. Community genetics in the era of public health genomics. Editorial. **Community Genet**, 2008; 11:1 DOI:10.1159/000111633

TEN KATE, L. P. *et al.* Community Genetics. Its definition 2010. **Community Genet**, 2010; DOI 10.1007/s12687-010-0007-z.

WATSON, E. *et al.* Evaluation of the impact of two educational interventions on GP management of familial reast/ovarian cancer cases: a cluster randomised controlled trial. **Br J General Pract**, 2001;(51) 817-821.

WILSON, B. J. *et al.* Cluster randomized trial of a multifaceted primary care decision-support intervention for inherited breast cancer risk. **Fam Pract**, 2006; 23: 537–544.

WILLIAMS, M. S. Genetics and managed care: policy statement of American College of Medical Genetics. **Genet Med**, 2001; 3:430-435.

WORLD HEALTH ORGANIZATION/UNICEF. Declaration of Alma Ata: International Conference on Primary Health Care. Alma Ata, Kazakhstan: WHO/UNICEF; 1978.

WORLD HEALTH ORGANIZATION. Community approaches to the control of hereditary diseases. Report of a WHO Advisory Group on Hereditary Diseases. Geneva, 3-5 October 1985. Unpubli WHO document. Hereditary Disease Programme. Geneva, WHO, 1985.

WORLD HEALTH ORGANIZATION. Primary health care approaches for prevention and control of congenital and genetic disorders. Human Genetics Programme, Geneva, WHO, 2000.

WORLD HEALTH ORGANIZATION. Genomics and world health. Geneva, WHO, 2002.

4. ARTIGO

Artigo Submetido ao Journal of Community Genetics

Title

Inclusion of medical genetics in primary health care: report of a pilot project in Brazil

Authors

Taiane Alves Vieira^{1,2,3,4}

Camila Giugliani⁵

Larissa Pozzebon da Silva²

Lavínia Schuler Faccini^{2,3,6}

Júlio César Leite²

Oswaldo Afonso Pinto Artigalas^{2,7}

Maria Lúcia Lenz⁸

Maria Verónica Muñoz-Rojas^{2*}

Roberto Giugliani^{1,2,3,7}

Affiliations

¹Postgraduate Program in Medical Sciences, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, Brazil

²Medical Genetics Service, Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Porto Alegre, Brazil

³INaGeMP - Instituto Nacional de Genética Médica Populacional, Porto Alegre, Brazil

⁴Bioethics Service, Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Porto Alegre, Brazil

⁵Department of Social Medicine, Universidade Federal do Rio Grande do Sul School of Medicine, Porto Alegre, Brazil

⁶Department of Genetics, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, Brazil

⁷Children's Hospital, Grupo Hospitalar Conceição, Porto Alegre, Brazil

⁸Community Health Service, Grupo Hospitalar Conceição, Porto Alegre, Brazil

*Current affiliation: Medical Department, Genzyme do Brasil, São Paulo, Brazil

Correspondence to:

Taiane Alves Vieira
Hospital de Clínicas de Porto Alegre
Serviço de Genética Médica
Rua Ramiro Barcelos, 2350
Porto Alegre, RS, Brasil
CEP 90035-903

Abstract

The aim of this study was to implement and assess an educational program produced for primary health care providers with the aim of including medical genetics in primary care. Forty-three providers from the staff of three primary health care units took part in the program, which consisted of eight lectures given by tertiary center specialists, in addition to printed educational material. Assessment of the program consisted of pre and post-tests, a self-evaluation questionnaire and evaluation of the lectures. At two basic health care unities it was found statistically significant pretest/post-test differences, which suggests that the study intervention can improve the knowledge in genetics. Most professionals reported an increase in their knowledge of genetics, which had a positive influence on primary care practices and boosted their confidence in providing genetic guidance to patients and their families. Most participants also reported use of the information resources presented and educational materials provided during the program. All lectures were well reviewed by participants. This project brought clinical genetics closer to primary care and served as a step toward stronger integration between these fields, helping to enable the implementation of actions for the prevention and management of genetic conditions.

Keywords

Medical Genetics, Community Genetics, Primary Health Care, Genetic Education

Introduction

Over the past few decades, several advances have been made in our knowledge of the genetic basis of diseases, prompting particular attention to the prevention and control of this determinant and to the adequate management of those affected or at risk of developing genetic conditions.

The causes of genetic disease are manifold, and a variety of approaches are thus required for their prevention and to ensure better care of patients and families. In 2000, the World Health Organization (WHO) proposed that interventions for prevention and control of genetic disorders and congenital malformations should be added to the primary health care (PHC) framework (WHO 2000).

The main characteristic of PHC is its status as the first contact to the health system, providing comprehensive, continuous care over time and coordinating the care received by individuals and families at the various points of care throughout the health system. Other defining characteristics of PHC include its family- and community-oriented nature and cultural competence (Starfield 1992).

At the interface between genetics and PHC is the field of community genetics. In 1998, Leo ten Kate defined community genetics as “bringing genetic services to the community as a whole.” The author later expanded this definition, describing community genetics as “the art and science of the responsible and realistic application of health and disease-related genetics and genomics knowledge and technologies in human populations and communities to the benefit of individuals therein. Community genetics is multi-, inter- and transdisciplinary and aims to maximize benefits while minimizing the risk of harm, respecting the autonomy of individuals and ensuring equity” (ten Kate et al. 2010).

Within this context, several efforts have been made in the direction of integrating basic knowledge of genetics into the framework of PHC. Education is viewed as the key for preparing primary care providers for a reality in which genetics will be present in the daily routine of health care and disease prevention (Khoury 2003). Genetic diseases contribute significantly to the population-wide disease burden, and primary care providers have an important role to play in their prevention and in the identification of patients that could benefit from referral to medical genetics services, as they will remain responsible for the care of these patients throughout the life course (Burke and Emery 2002).

In 2009, the Brazilian government published its national policy for comprehensive clinical genetics care (Brasil, 2009). This policy includes both specialty medical genetics care

and primary care. In the latter setting, the policy provides for identification and follow-up of families with conditions related to congenital anomalies and genetically determined diseases.

The objective of this study was to ascertain whether implementation of a medical genetics education program produced for primary care providers could contribute to the integration of concepts and attitudes related to the identification, management, and prevention of congenital malformations and genetic diseases into the care provided at primary health care units.

Materials and Methods

Setting

The municipality of Porto Alegre, located in Southern Brazil, has a population of approximately 1,400,000 (IBGE 2011). There are 56 Basic Health Unities in the municipality, two established genetics services, and a referral center for neonatal screening. Twelve of the Basic Health Unities are affiliated with Grupo Hospitalar Conceição (GHC), which has over 30 years' experience in primary care and served as the model for the current Brazilian Family Health Strategy, which was implemented nationwide from 1994. The Medical Genetics Service at Hospital de Clínicas de Porto Alegre is recognized throughout Latin America as a leading center for the diagnosis and treatment of genetic diseases, and, since 2004, has been a WHO Collaborating Centre for the Development of Medical Genetics Services in Latin America.

Design of the educational program

The content and format of the program were idealized by investigators affiliated to the Medical Genetics Services of Hospital de Clínicas de Porto Alegre (SGM/HCPA). Three meetings were held with the project investigators—as well as other SGM/HCPA staff and students interested in the topic—to define which subjects would be addressed during lectures, the duration of the program, and the assessment method.

Once the topics had been defined, a questionnaire designed to assess their adequacy for a medical genetics educational program for primary care providers was distributed to participants of the 22nd Brazilian Congress on Medical Genetics.

The content chosen for presentation in the program included: basic concepts in medical genetics (lecture 1); familial genetic analysis (lecture 2); teratogens and prevention of birth defects (lecture 3); genetics of mental retardation (lecture 4); inborn errors of metabolism (IEM) and neonatal screening (lecture 5); cancer genetics (lecture 6); genetics and common adult chronic diseases (lecture 7); and pre-conception counseling/prenatal diagnosis (PND), and genetic counseling (lecture 8). Ethical aspects of genetics and the use of information resources (such as relevant websites and hotlines) were presented during lectures as appropriate. Due to the advanced content of lectures, the decision was made to limit participation in the program to health care providers with a graduated education level. Each lecture was 60 to 90 minutes in duration.

The program was presented to leaders of the Grupo Hospitalar Conceição Community Health Service (SSC/GHC) and minor adjustments were made. The program was then presented to the coordinators of all 12 Basic Health Unities affiliated with SSC/GHC to gauge their interest in and availability to take part in the program.

Characteristics of participating Basic Health Unities

On the basis of availability and interest, three GHC-affiliated Basic Health Unities, all located on the Northern region of Porto Alegre, were selected for participation. The characteristics of these facilities are shown in Box 1. In addition to providers trained at a higher education level, PHC teams also comprise health care workers trained at a vocational and technical level, such as community health agents and nurse technicians; together, these primary care providers make up the standard staff of primary health units. Although residents and interns are not accounted as regular staff, some of them chose to take part in the program.

Program implementation and evaluation

The program was initially carried out at one primary health unit, Unity 1, for the pre-pilot stage of the study. During the first meeting, the program was presented, an initial questionnaire was administered and pretesting was performed (pre 1). The first five lectures, held 14 to 30 days apart, were followed by a second meeting for post-testing (post 1). This meeting was followed by the last three lectures of the program, again held 14 to 30 days apart. Furthermore, two separate meetings were held for presentation and discussion of cases selected by Unity 1 staff. Before and after the final lectures, a new round of pre- and post-testing was performed (pre 2 and post 2). During the last meeting, post-testing was followed by a final questionnaire for evaluation of the program. Finally, 6 months after the end of the program, a retention test was administered. Each pre- and post-test consisted of 15 multiple-choice questions, whereas the retention test was a simple compilation of these questions. Overall, 15 meetings were held at Unity 1.

The initial questionnaire was designed to outline a profile of unit staff and provide an instrument for self-assessment of genetics knowledge, genetics knowledge as applied to clinical practice, and confidence in providing genetics-related information to patients and their families. All self-assessment items were graded on a Likert-type scale. The final questionnaire consisted of three self-assessment items and questions on the impact of the program on clinical practice, on use of the information resources presented during the program, and on use of the educational materials provided. After some adjustments to the number of meetings and assessment methods, the program was expanded to Unity 2 and Unity 3. Initial and final meetings were held as in Unity 1, but only one pretest and one post-test were administered. The tests administered at Unity 2 and Unity 3 consisted of 20 questions each. Lectures were held 14 to 30 days apart as in Unity 1 and there were no case discussion meetings, for a total of 10 meetings (lectures and sessions) at each Basic Health Unity.

All lectures were taught at the Basic Health Unity, by the same expert lecturers, except for the first lecture (a general overview of genetics), which was taught by two master's candidates. Participants were given supporting material (booklets) related to each lecture. All meetings were monitored by the program coordinator. Classes were evaluated on a scale of one to five in terms of clarity of explanations, mastery of the subject at hand, student interest, and relevance of the topic addressed. Classes were scheduled according to the availability of PHC teams, no less than 14 and no more than 30 days apart.

Development of educational material

After a discussion with SSC/GHC management and Unity 1 staff, two topics were selected for development of educational material geared to the community: teratogens in pregnancy (due to the reportedly high rate of alcohol and illicit drug use in the community) and pre-conception counseling (due to the reportedly high rate of unplanned pregnancies in the community and to the implementation of a pre-conception counseling service in all primary health units run by SSC/GHC during the study year).

Dissemination of this educational material to the community was planned at a meeting with community health agents. During this meeting, the importance of the selected topics was stressed and agents were asked to distribute the prepared material to the community. The material was also provided to program participants and made available at Basic Health Unity consulting rooms and waiting areas. The community health agent meetings were only held at Unity 1 and Unity 2, as Unity 3 had no community health agents on staff during the study period.

A manual about Medical Genetics for Primary Care Providers was also developed and printed to serve as a user-friendly quick reference on the subjects addressed during the program.

Assessment of prevention measures adopted by GHC

A survey was conducted of all women treated at Unity 1 who had given birth in the year immediately preceding and the year immediately following the program. A questionnaire was used to measure adequacy to interventions already adopted by SSC/GHC for the prevention and control of genetic diseases and birth defects. In this instrument, women were asked about measures that should have been taken during their prenatal visits: inquiry and guidance on smoking, alcohol intake, and illicit drug or medication use; serological screening for rubella, with guidance and referral for immunization as necessary; prescription of folic acid during the optimal window for supplementation or at another point in time; and performance of prenatal ultrasound during the recommended period or at another point in time. Women were also asked about neonatal screening and hearing screening, and as to whether these interventions were performed during the optimal period for screening or at

another time. The questionnaire administered to women who gave birth in the year after the program also included items on preconception counseling.

Ethical aspects

The project was approved by the Research Ethics Committees of Hospital de Clínicas de Porto Alegre and Grupo Hospitalar Conceição. All participants provided written informed consent at the beginning of the first study session. All tests and questionnaires (except those designed to outline a profile of participants) were anonymous.

Data analysis

Data were entered into a Microsoft Excel spreadsheet and analyzed in the SPSS 18 (Statistical Program for Social Science). Categorical variables were expressed as absolute and relative frequencies. The Shapiro-Wilk test was used to test for normality of distribution in continuous variables. Normally distributed continuous variables were expressed as means and standard deviations, and the Student *t*-test was used for comparison of means. Asymmetrically distributed variables were expressed as medians and interquartile ranges, with the Mann-Whitney *U* used for comparisons.

Results

Forty-three professionals across the three selected Basic Health Unities took part in the program, and 31 (72.1%) completed it (defined as attendance of >75% of lectures and completion of the post-test and final assessment questionnaires). Eight of the providers who did not complete the program were residents or interns, not regular PHC staff. A profile of the participants from each Basic Health Unity is shown in Table 1. All PHC staff trained at a higher education level took part in the program (except for one nurse at Unity 3), as well as residents and interns from a variety of specialties (including two Pharmacology residents at Unity 2). The staff of Unity 1 had been in practice the longest, and this unit also had the highest percentage of professionals who did not take Medical Genetics during their undergraduate studies. The percentage of professionals with a postgraduate qualification (most were board-certified in family health) was similar across all three units.

The median number of correct responses in each test administered at Unity 1 is shown in Table 2. Despite a statistically significant pretest/post-test difference, no significant difference was found in the retention test administered 6 months after the end of the program. The mean number of correct responses in each test administered at Unity 2 and Unity 3 is shown in Table 3.

Responses for the self-assessment questionnaire are shown in Table 4. Regarding the influence of the program on primary care practices, 85.7% of professionals at all participating basic Health Unities (24 out of 28) reported changes after the program, particularly in relation to their awareness of potentially genetic causes of diseases, a better approach to obtaining and using the family history, and the prevention of birth defects through care of pregnant patients and preconception counseling. Furthermore, 64.3% of providers (18 out of 28) claimed they had used the information resources presented during the program, and 57.1% (16 out of 28) reported use of the educational material provided during the program in their daily clinical practice.

Considering all participating Unities, the lectures that had the best reviews in terms of clarity, interest, and mastery and relevance of the topic were the lectures on cancer genetics (lecture 6), teratogens (lecture 3), mental retardation (lecture 5), and PND and pre-conception counseling (lecture 8), all of which had a score of >4.75 (corresponding to $>95\%$ satisfaction). All other lectures were assigned a score of ≥ 4 (corresponding to $\geq 80\%$).

Concerning assessment of the adequacy of program content by participants of the 22nd Brazilian Congress on Medical Genetics, 85 genetics experts with different backgrounds completed the questionnaire distributed during the Congress. The topics evaluated by over 90% of participants as being very relevant or relevant were: basic concepts of medical genetics (lecture 1); teratogens (lecture 3); IEM and neonatal screening (lecture 5); and cancer genetics (lecture 8). All other topics were evaluated by 80% to 90% of participants as being very relevant or relevant. Some topics that were not included separately in the program were listed and evaluated by over 90% of participants as being very relevant or relevant: use of information resources; ethical aspects of genetics; and assessment of neurological and psychomotor development. Use of information resources and ethical aspects of genetics were presented in lectures whenever applicable. The third topic was ultimately not included in the program, as the program was designed to be broader and more comprehensive in scope rather than limited to genetic diseases presenting in childhood.

Regarding our survey of pregnant women treated at the participating Basic Health Unities, 25 out of 86 (29.1%) women seen in 2010 and 23 out of 53 (43.4%) women seen in

2011 completed the questionnaire. The results of these surveys are presented in Table 5 and show few changes in practices already established as part of the prenatal care provided by SSC/GHC. Only one respondent in the 2011 survey claimed to have received preconception counseling.

Discussion

Although most health professionals have studied genetics during undergraduate courses, it is well known that the genetics content presented in the curriculum of undergraduate and professional degree programs is limited and not oriented to clinical practice (Greendale and Pyeritz 2001; Williams 2001; Suther and Goodson 2003). Penchaszadeh et al. (1999) maintain that the curricula of undergraduate health degree programs should be modernized and the practical aspects of medical genetics included. Furthermore, the authors note, “for those professionals already in practice, continuing education programs to familiarize them with the modern concepts of clinical genetics are essential.”

The correct answer rate during the pretest, which was <70% at all three Basic Health Unities, shows that primary care providers have insufficient knowledge of genetics. Although Unity 1 and Unity 3 staff had a statistically significant difference in their pretest and post-test grades, this difference was minor in light of the percentage of correct answers, which did not reach 70% in either unit. Staff at Unity 2 had a higher correct response rate during the pretest, which reflects higher baseline knowledge. Although this was the only unit whose staff had a >70% correct answer rate during post-testing, there was no significant difference between pretest and post-test scores. It is well documented that most primary care providers have limited knowledge of genetics (Emery et al. 1999; Suther and Goodson 2003; Nippert et al. 2010). This limitation reflects both the rapid progress in genetics and the deficiency in genetics education during undergraduate study, as well as the deficient approach to teaching of medical genetics during residency or specialization programs and the lack of continuing medical education programs for primary care providers. Surveys of these professionals have also revealed deficient ability to obtain and assess a family history, limited self-confidence regarding their knowledge of genetics, wasted opportunities to diagnose genetic disorders, and few referrals to medical genetics services (Burke and Emery 2002; Suther and Goodson 2003).

Analysis of the response rate of the self-assessment questionnaire revealed that the program achieved its expected results, namely, to increase overall knowledge of medical genetics (particularly as applied to primary care) and increase provider confidence in giving genetic information to patients and their families. There were some contradictory findings among the staff of Unity 1 and Unity 2, suggesting that knowledge of genetics actually decreased after lectures and that some providers actually became less confident after the program. These findings may suggest that the program made providers realize that they need to learn more about medical genetics before they can incorporate its concepts into their practice of primary care. Indeed, this concern was reported by several participants.

A systematic review carried out by Suther and Goodson (2003) noted four main barriers to provision of genetics services by primary care physicians: inadequate knowledge of genetics, lack of detailed or updated family histories, lack of confidence, and lack of referral guidelines. Our results show that, after the program, primary care providers reported an improved knowledge of genetics (as confirmed by statistical testing at two Unities) and increased confidence to provide genetic information to patients and their families. A survey conducted in four European countries found that only 19.3% of health care professionals feel very confident or confident with respect to their genetics-related knowledge, skills, and (Nippert et al. 2010). Carroll et al. (2009), in their study of an educational intervention (workshop), found that most participants reported increased confidence in addressing genetics-related issues after the intervention.

Kolb et al. (1999) believe that most of the underuse of genetics interventions in clinical practice by primary care providers is due to the lack of adequate information and knowledge on the subject. The authors found significant improvement in knowledge about genetic conditions and attitudes of primary care professionals toward provision of genetics services during prenatal and pediatric care after a basic, 8-hour genetics education program, the content of which was more restricted than that presented in our intervention.

In the present study, the gap between classes was determined by the availability of professionals, as participation in the program was an activity that deviated from their routine. We believe the widely spaced schedule (which led to over 6 months of contact between teams and teachers) and the fact that all classes were taught in Basic Health Unities helped bring the genetics professionals closer to the reality of primary care. This is beneficial to both groups, as geneticists can benefit from a greater understanding of the perspective of primary care while primary care providers learn more about the contributions of genetics to disease states

and about the many ways in which information on the genetic basis of diseases can benefit patients (Burke and Emery 2002).

Several methods are available that can facilitate the partnership between primary care and medical genetics. Joint educational initiatives are valid methods and can be implemented in a variety of configurations. These initiatives should present genetics as relevant to the practice of primary care, framing it within the context of highly prevalent health conditions (such as screening and prevention of common chronic diseases) and with the objective of developing competences for shared decision making, evidence-based practice, and risk and uncertainty management (Burke and Emery 2002).

In the present study, most professionals reported a change in attitude during daily clinical practice after the program. A similar finding was reported by Carroll et al. (2009), where participants reported improvement in their ability to obtain a family history and improvement in their knowledge of genetics aspects relevant to clinical practice. Primary care providers should view genetics as an integral part of their daily practice, not a field confined to the identification and management of complicated monogenic diseases. Furthermore, these professionals require systematic education to improve their knowledge, skills, and attitudes, which will help them recognize the importance of early identification of potentially heterozygous individuals, assessment of reproductive risk, and interpretation of family histories (Qureshi et al. 2004; Nippert et al. 2010).

Although program content was selected by medical genetics experts, all classes were well-reviewed by participants and considered relevant to their primary care practice. Educational strategies geared to primary care providers tend to be more successful if they are based on a careful analysis of the aspects of genetics most relevant to their practice and of how genetics can be integrated into their existing competences and knowledge. Prior experiences with this type of educational strategy suggest that primary care providers and medical geneticists have much to learn from one another, and that programs such as this provide an opportunity to foster dialogue and encourage a greater appreciation of the distinct perspectives of these two fields (Burke and Emery 2002; Guttmacher, Porteus and McNerney 2007). Burke et al. (2009) identified the following as key topics for a medical genetics in primary care curriculum: identifying patients with, or at risk of, a genetic condition; clinical management of genetic conditions; and communicating genetic information. We believe the content presented during our study intervention covered these themes.

The results of the retention test administered at Unity 1 six months after the conclusion of the study intervention suggest that learning was not sustained over time. Thus, there is a

need for continuing genetics education strategies for primary care providers. Continuing education should prepare these professionals to provide some basic genetics services independently, by improving their knowledge, skills, and attitudes (Nippert et al. 2010). One viable option for continuing education is access to free websites and hotlines that provide up-to-date information on genetics topics. Such websites can include a mix of basic educational material and clinical practice guidelines, including recommendations for referral to specialist medical genetics services when appropriate (Guttmacher, Porteus and McInerney 2007; Carroll et al. 2009).

Our survey of pregnant women treated at the participating Basic Health Unity revealed little change in prenatal management. Notably, after the program, all newborns underwent neonatal screening during the optimal timeframe for this intervention. Penchaszadeh et al. (1999) note that education of the public about genetic disorders and birth defects should be attuned to the cultures, beliefs, and values of the population. These education efforts should be community-oriented and address important issues such as alcohol intake during pregnancy, immunizations, self-medication, and the importance of learning about one's family history so as to enable adequate genetic counseling.

Limitations

The main limitations of this project are as follows: 1) the educational program was designed by genetics specialists, rather than based on unmet needs reported by primary care providers; 2) due to the anonymous nature of questionnaire responses, we were unable to conduct a paired comparison of pre- and post-test results; 3) expansion of the program in its current format to all Basic Health Unity in the municipality of Porto Alegre would not be feasible, particularly due to cost constraints and the limited availability of human resources; and, 4) as the program was tied to a research project, the duration of the intervention and outcome assessment periods was quite short, which precluded assessment of long-term attitude changes in PHC staff and in the community as a whole.

Conclusion

In spite of its limitations, this program was the first fully developed, comprehensive attempt at integrating medical genetics into PHC in Brazil. The inclusion of genetics in

primary care has been the object of international debate for years, and despite the publication of a nationwide Brazilian policy for comprehensive medical genetics care in January 2009, little has been done so far in practical terms to implement its proposals.

According to Penchaszadeh (1999), there is a need to recognize the burden imposed by birth defects and genetic disorders. This, in turn, requires political will and commitment to the development of prevention and management programs for genetic disorders and the organization of genetics services in a manner that is integrated into the primary care framework. The addition of basic knowledge of genetics to the practice of primary care is absolutely essential to the success of these programs.

The intervention tested in this study managed to bring medical genetics closer to primary care, which proved beneficial to both sides. Primary care providers were given the opportunity to learn new concepts, bring their knowledge up to date, and consider genetics as a discipline applicable to their daily practice, thus enabling them to provide better care to patients and their families. Genetics professionals got to know the practice routine of community-oriented primary care, which may lead them to rethink the applications of medical genetics, which should not be seen merely as a specialty whose scope is confined to tertiary care, but as a tool for the prevention of a variety of prevalent diseases and conditions that affect communities. However, continuing education strategies, such as online-based programs, appear to be a more appropriate option for inclusion of genetics into the daily practice of PHC than isolated training interventions.

The integration of these two specialties should be strengthened. This requires effort from geneticists and primary care providers, so that community genetics can be truly put into practice. However, concrete integration will only be possible once public policies are in place to ensure the viability of comprehensive genetics care.

Acknowledgements

We would like to thank the March of Dimes Foundation (Global Network for Mother and Infant Health-GNMIH), Instituto Genética para Todos, INAGEMP, and CAPES for their financial support.

Conflict of interest

The authors have no conflicts of interest to declare.

References

- Brasil. Ministério da Saúde (2009) Política nacional de atenção integral em genética clínica, Portaria nº 81/GM, de 20 de janeiro de 2009. Available at <http://dtr2001.saude.gov.br/sas/PORTARIAS/Port2009/GM/GM-81.htm>. Accessed on 2nd April, 2010.
- Burke S, Martyn M, Stone A, Bennet C, Thomas H, Farndon P (2009) Developing a curriculum statement based on clinical practice: genetics in primary care. *Br J Gen Pract* 59(559):99-103.
- Burke W, Emery J (2002) Genetics education for primary care providers. *Nat Rev Genet* 3(7):561-566.
- Carroll JC, Rideout AL, Wilson BJ, Allanson J, Blaine SM, Esplen MJ, Farrell SA, Grahah GE, ManKenzie J, Meschino W, Miller F, Prakash P, Shuman C, Summers A, Taylor S (2009) Genetic education for primary care providers – Improving attitudes, knowledge and confidence. *Can Fam Physician* 55:e92-99.
- Emery J, Watson E, Peter R, Andermann A (1999) A systematic review of the literature exploring the role of primary care in genetic services. *Fam Pract* 16(4):426-445.
- Greendale K, Pyeritz RE (2001) Empowering primary care health professionals in medical genetics: How soon? How fast? How far? *Am J Med Genet* 106:223-232.
- Guttmacher AE, Porteus ME, McInerney JD (2007) Educating health-care professionals about genetics and genomics. *Nat Rev Genetic* 8(2):151-157.
- IBGE. Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (2011) Sinopse do censo demográfico 2010. Available at <http://www.ibge.gov.br/home/estatistica/populacao/censo2010/sinopse.pdf>. Accessed on 15th July, 2011.
- Khoury MJ (2003) Genetics and genomics in practice: the continuum from genetic disease to genetic information in health and disease. *Genet Med* 5(4):261-268.
- Kolb SE, Aguilar MC, Dinenberg M, Kaye CI (1999) Genetics education for primary care providers in community health settings. *J Community Health* 24(1):45-59.
- Nippert I, Harris HJ, Julian-Reynier C, Kristoffersson U, ten Kate LP, Anionwu E, Benjamin C, Challen K, Schmidtke J, Nippert PR, Harris R (2010) Confidence of primary care physicians in their ability to carry out basic medical genetic tasks – a European survey in five countries – Part 1. *J Community Genet*. doi 10.1007/s12687-010-0030-0
- Penchaszadeh VB, Christianson AL, Giugliani R, Boulyjenovok V, Katz M (1999) Services for the prevention and management of genetic disorders and birth defects in developing countries. *Community Genet* 2:196-201.

- Qureshi N, Modell B, Modell M (2004) Raising the profile of genetics in primary care. *Nat Rev Genet*, 5(10):783-790.
- Starfield B (1992) *Primary care: concept, evaluation, and policy*. Oxford University Press, New York.
- Suther S; Goodson P (2003) Barriers to the provision of genetics services by primary care physicians: a systematic review of the literature. *Genet Med* 5:70-76.
- Ten Kate LP (1998) Editorial. *Community Genet* 1:1-2.
- Ten Kate LP, Al-Gazali L, Anand S, Bittles A, Cassiman JJ, Christianson A, Cornel MC, Hamamy H, Kääriäinen H, Kristoffersson U, Marais D, Penchaszadeh VB, Rahman P, Schmidtke J (2010) Community Genetics. Its definition 2010. *J Community Genet*. doi 10.1007/s12687-010-0007-z.
- Williams MS (2001) Genetics and managed care: policy statement of American College of Medical Genetics. *Genet Med* 3:430-435.
- WHO. World Health Organization (2000) *Primary health care approaches for prevention and control of congenital and genetic disorders*. Human Genetics Programme, Geneva.

Table 1 – Sample profile

| | | Unity 1 (n=14) | Unity 2 (n=15) | Unity 3 (n=14) |
|--|---------------------------------|---------------------------|---------------------------|---------------------------|
| Degree | Medicine | 4 (28.57%) | 6 (40.00%) | 5 (35.71%) |
| | Nursing | 4 (28.57%) | 3 (20.00%) | 1 (7.14%) |
| | Psychology | 1 (7.14%) | 2 (13.33%) | 3 (21.43%) |
| | Dentistry | 4 (28.57%) | 1 (6.66%) | 4 (28.57%) |
| | Social Services | 1 (7.14%) | 1 (6.66%) | 1 (7.14%) |
| | Pharmacology | - | 2 (13.33%) | - |
| | Time since graduation (months)# | 252.00 (33.00-339.00) | 132.00 (12.00-300.00) | 84.00 (21.00-207.00) |
| Duration of practice in primary care (months)# | 144.00 (29.25-231.00) | 120.00 (7.00-216.00) | 60.00 (7.50-114.00) | |
| Took Genetics during undergraduate studies? | Yes 7 (50.00%) | Yes 12 (80.00%) | Yes 10 (71.43%) | |
| Pursued a postgraduate degree? | Yes 12 (85.71%) | Yes 11 (73.33%) | Yes 11 (78.57%) | |

Variables expressed as median (interquartile range)

Table 2 – Results of pretest, post-test, and retention test (Unity 1)

| Test | Unity 1 | | | | | |
|------|---------------------|-----------------------|-----------|---------------------|---------------------|----------------------------------|
| | Pre 1 (n=14) | Post 1 (n=11) | | Pre 2 (n=11) | Post 2 (n=8) | Retention (n=8) |
| | 8.00 (6.75-8.25) | 10.00 (7.00-11.00) | $p=0.017$ | 7.00 (7.00-8.00) | 9.00 (6.75-9.75) | $p=0.024$ |
| | | | | | | 8.50 [#] (8.12-9.25) |

No. of items in each test: 15

Variables expressed as median (interquartile range)

[#]No statistically significant difference as compared to Post 1 or Post 2 ($p=0.170$ and $p=0.132$ respectively)

Table 3 – Results of pretest, post-test, and retention test (Unity 2 and Unity 3)

| Test | Unity 2 | | | Unity 3 | | |
|------|------------------------|------------------------|-----------|------------------------|------------------------|-----------|
| | Pre (n=15) | Post (n=12) | | Pre (n=14) | Post (n=11) | |
| | 13.80 (12.07-15.53) | 14.25 (12.45-16.05) | $p=0.578$ | 12.36 (10.83-13.87) | 13.00 (11.08-14.92) | $p=0.026$ |

No. of items in each test: 20

Variables expressed as mean (\pm SD)

Table 4 – Results of questionnaire for self-assessment of genetics knowledge

| Topic | Self-assessment | Unity 1 | | Unity 2 | | Unity 3 | |
|---|----------------------|---------------|---------------|---------------|----------------|---------------|----------------|
| | | Pre (n=14) | Post (n=8) | Pre (n=15) | Post (n=9#) | Pre (n=14) | Post (n=11) |
| Knowledge of medical genetics | Very good | - | - | 1 (6.66%) | - | - | 1 (9.09%) |
| | Good | 1 (7.14%) | 2 (25.00%) | 1 (6.66%) | 1 (11.11%) | - | 1 (9.09%) |
| | Fair | 7 (50.00%) | 4 (50.00%) | 9 (60.00%) | 7 (77.78%) | 7 (50.00%) | 7 (63.64%) |
| | Poor | 6 (42.86%) | 2 (50.00%) | 3 (20.00%) | 1 (11.11%) | 5 (35.71%) | 2 (18.18%) |
| | Very poor | - | - | 1 (6.66%) | - | 2 (14.29%) | - |
| Sufficiency of knowledge of genetics for current practice | Sufficient | - | 1 (12.50%) | 3 (20.00%) | 3 (33.33%) | 2 (14.28%) | 2 (18.18%) |
| | Intermediate | 7 (50.00%) | 4 (50.00%) | 6 (40.00%) | 5 (55.55%) | 6 (42.86%) | 7 (63.64%) |
| | Insufficient | 7 (50.00%) | 3 (37.50%) | 6 (40.00%) | 1 (11.11%) | 6 (42.86%) | 2 (18.18%) |
| Confidence in ability to provide information on genetics to patients and their families | Completely confident | - | - | 1 (6.66%) | - | - | - |
| | Very confident | - | 1 (12.50%) | - | - | - | - |
| | Confident | 4 (28.57%) | 3 (37.50%) | 5 (33.33%) | 4 (44.44%) | 2 (14.29%) | 7 (63.64%) |
| | Somewhat confident | 9 (64.28%) | 3 (37.50%) | 6 (40.00%) | 4 (44.44%) | 9 (64.29%) | 4 (36.36%) |
| | Not at all confident | 1 (7.14%) | 1 (12.50%) | 3 (20.00%) | 1 (11.11%) | 3 (21.42%) | - |

#Three professionals did not complete the questionnaire

Table 5 – Results of questionnaire on measures for prevention and control of congenital disorders and birth defects adopted at GHC-run primary health care units, as administered to pregnant women seen at the participating units.

| | Pre (n=25) | Post (n=23) |
|--|----------------------------------|----------------------------------|
| Asked about smoking? | 23 Yes (92.0%)/1NR | 23 Yes (100.0%) |
| Given guidance on smoking? | 19 Yes (16.0%) | 17 Yes (73.91%) |
| Asked about alcohol intake? | 22 Yes (88.0%) | 21 Yes (91.3%) |
| Given guidance on alcohol intake? | 19 Yes (76.0%) | 18 Yes (78.3%) |
| Asked about illicit drug use? | 20 Yes (80.0%) | 19 Yes (82.6%)/1 NR |
| Given guidance on illicit drug use? | 19 Yes (76.0%) | 16 Yes (69.6%)/1 NR |
| Asked about medication use? | 19 Yes (76.0%) | 18 Yes (78.3%)/1 NR |
| Given guidance on medication use? | 18 Yes (72.0%) | 19 Yes (82.6%)/1 NR |
| Rubella serological testing performed? | 11 Yes (44.0%)/5 NR | 4 Yes (17.4%)/13 NR |
| If not immune: given guidance? | 8 Yes (72.7%)/14 NA | 1 Yes (25.0%)/2 NR/19 NA |
| If not immune: given vaccine? | 3 Yes (27.3%)/14 NA | 2 Yes (50.0%) / 2 NR/ 19 NA |
| Took folic acid 90–30 days before conception? | 0 Yes (0.0%) | 0 Yes (0.0%)/1 NR |
| Took folic acid at another point in time? | 12 Yes [♦] (48.0%)/1 NR | 5 Yes [#] (21.7%)/2 NR |
| Ultrasound performed on 3rd month of pregnancy? | 18 Yes (72.0%) | 14 Yes (60.9%) |
| Ultrasound performed at another point in time? | 4 Yes ^{♦♦} (16.0%) | 3 Yes ^{###} (13.0%)/1NR |
| Neonatal hearing screening performed during 1st week of life? | 17 Yes (68.0%) | 23 Yes (100.0%) |
| Neonatal hearing screening performed at another point in time? | 8 Yes ^{♦♦♦} (32.0%) | NA |
| Audiological screening performed during 1st month of life? | 21 Yes (84.0%) | 19 Yes (82.6%) |
| Audiological screening performed at another point in time? | 3 Yes ^{♦♦♦♦} (12.0%) | 1 Yes ^{####} (4.3%) |

NR – No recollection NA – Not applicable

♦From diagnosis of pregnancy through delivery

♦♦Between 5th and 6th months of pregnancy

♦♦♦Between 10th and 15th day of life

♦♦♦♦Between 2nd and 5th months of life

From diagnosis of pregnancy through end of the first trimester

On 5th month of pregnancy

After 1st month of life

Box 1 – Characteristics of the participating primary health care units

| | Unity 1 (2010) | Unity 2 (2011) | Unity 3 (2011) |
|-----------------------------|---------------------------|---------------------------|---------------------------|
| Area population | 5,562 | 6,480 | 4,077 |
| Pregnant women seen at unit | 86 [#] | 33 | 65 |
| Number of permanent staff | 23 | 18 | 24 |
| Physicians | 4 | 4 | 4 |
| Nurses | 2 | 2 | 2 |
| Dentists | 2 | 1 | 3 |
| Psychologists | 1 | 1 | 1 |
| Social workers | 1 | 1 | 1 |

[#]In 2011, 53 pregnant women were seen.

5. CONSIDERAÇÕES FINAIS

5.1 LIMITAÇÕES

Podemos apontar como principais limitações deste trabalho: 1) o programa educativo foi desenhado por especialistas em genética e não baseado nas necessidades apontadas pelos profissionais da atenção primária; 2) devido ao anonimato dos questionários, não foi possível realizar uma análise pareada dos resultados entre o pré e o pós-teste, nem realizar associações entre as diferentes formações dos profissionais envolvidos; 3) os instrumentos de avaliação (testes e questionários de auto avaliação) poderiam apresentar questões mais voltadas à realidade da prática clínica na APS, com a apresentação de exemplos e casos clínicos; 4) nos moldes em que foi desenvolvido, principalmente por uma questão de custos e de disponibilidade de recursos humanos, não é factível estender o programa a todas as UBS do município; 5) pelo fato de o programa estar vinculado a um projeto de pesquisa, o tempo de intervenção e para avaliação dos desfechos foi curto, limitando a avaliação de mudanças de atitude dos profissionais de saúde ou da comunidade no longo prazo.

5.2 CONCLUSÕES E CONSIDERAÇÕES RELACIONADAS AOS OBJETIVOS PROPOSTOS

Com relação ao objetivo primário percebemos que o programa aplicado ao longo de aproximadamente 6 meses em cada uma das três UBS gerou um maior conhecimento sobre genética médica por parte dos profissionais da APS, conforme relatado nos questionários de auto avaliação e, ao menos em duas das Unidades, demonstrado pelo maior número de acertos no pós-teste em comparação ao pré-teste.

Entretanto, devido ao prazo para conclusão deste trabalho, o teste de retenção foi aplicado apenas na Unidade 1, na qual demonstrou que o conhecimento não é mantido ao longo do tempo. Assim, percebe-se a necessidade de uma estratégia de educação continuada, para que os desfechos de integração de conceitos e atitudes relacionados à identificação, ao

manejo e à prevenção de malformações congênitas e doenças genéticas possam ser avaliados a longo prazo.

A integração de conceitos e atitudes é uma tarefa árdua, que demanda motivação e disponibilidade de tempo, desencadeando um processo de aprendizagem e mudanças na rotina, para os quais é necessário o adequado incentivo e estrutura, o que muitas vezes é limitado nos serviços públicos de saúde.

Quando avaliamos a adesão às medidas de identificação e prevenção de malformações congênitas e doenças genéticas, concluímos que, de forma geral, as medidas propostas pelo SSC/GHC são seguidas nas UBS. Especial atenção deve ser dada à prevenção da rubéola congênita, a qual apresenta menor adesão. Ainda é necessário trabalhar mais a educação da comunidade sobre a prevenção de defeitos, para que possam se beneficiar de medidas simples, como a suplementação de ácido fólico no período ideal e a realização da consulta de aconselhamento pré-concepcional, já disponível no SSC/GHC. Uma alternativa que vem sendo utilizada em outros países é a educação da comunidade em escolas secundárias. Isto, combinado a uma equipe de APS, incluindo os agentes comunitários de saúde (ACS), treinada neste assunto, poderia ser efetiva para aumentar a procura por aconselhamento pré-concepcional.

Embora mais da metade dos profissionais tenha utilizado na sua prática clínica o material educativo e os recursos de informação apresentados durante o programa, o uso ainda pode ser considerado um tanto restrito. Talvez a melhor estratégia de divulgação do material para a comunidade seja através dos ACS, estratégia que foi utilizada neste trabalho, porém, como os mesmos não participaram do programa educativo, não avaliamos a utilização do material por esses profissionais. Ainda, com relação aos recursos de informação, os mesmos foram apresentados para alguns temas específicos abordados durante o programa. Julgamos que se os recursos de informação abordassem genética de um modo mais abrangente e fossem direcionados aos profissionais da APS, os mesmos seriam mais utilizados por estes profissionais.

Apesar do projeto ter atingido parcialmente os objetivos propostos, este programa aparece como a única iniciativa de que se tem registro no Brasil de uma tentativa abrangente de inclusão da genética na APS. A inclusão da genética na atenção primária é um assunto que está em pauta há vários anos no cenário internacional e, mesmo com a publicação, em janeiro de 2009, da Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica, pouco tem sido realizado para colocar em prática o que foi proposto.

Este trabalho proporcionou uma aproximação da genética clínica com a APS, mostrando-se produtivo para os dois lados envolvidos. Os profissionais da APS tiveram a oportunidade de aprender novos conceitos, atualizar seu conhecimento e pensar na genética aplicada a sua prática diária, podendo proporcionar um melhor cuidado aos pacientes e famílias. Os profissionais geneticistas puderam conhecer a rotina de trabalho voltada para a comunidade, poderia levá-los a repensar a aplicação da genética clínica, que não deve ser vista somente como uma especialidade da atenção terciária, mas sim como uma ferramenta para a prevenção de diversas doenças e condições prevalentes que atingem as comunidades. Entretanto, mais do que uma intervenção educativa pontual, estratégias de educação continuada, utilizando websites, por exemplo, parecem ser uma opção mais apropriada para a inclusão da genética na prática diária da APS.

A integração destas duas especialidades deve ser fortalecida, o que requer esforços tanto dos profissionais geneticistas quanto dos profissionais da APS, para que se ponha em prática a genética comunitária. Porém, uma integração concreta só será possível se existirem políticas públicas que viabilizem a efetiva atenção integral em genética.

5.3. PERSPECTIVAS

Como perspectivas de continuação e/ou desdobramento deste trabalho podemos listar:

- Aplicar o teste de retenção das Unidades 2 e 3. Se for possível, durante o processo de revisão, estes dados serão agregados ao artigo produzido;
- Estabelecimento da linha de pesquisa em Genética Comunitária no SGM/HCPA;
- Desenvolvimento do projeto de suporte continuado à APS, incluindo curso de educação à distância, *website* com material de apoio e linha de ligação gratuita com abrangência estadual;
- Desenvolvimento do projeto de aconselhamento pré-concepcional em escolas de ensino médio do município;
- Oferecimento de uma disciplina na pós-graduação sobre genética comunitária para que os profissionais geneticistas em formação tomem ciência deste ramo de atuação da genética.

APÊNDICES

APÊNDICE A – QUESTIONÁRIO APLICADO DURANTE O 22º CONGRESSO BRASILEIRO DE GENÉTICA MÉDICA

**Serviço de Genética Médica
Hospital de Clínicas de Porto Alegre**

Projeto Genética Comunitária

Qual a sua formação/especialidade?

- Geneticista Nutricionista Odontólogo Farmacêutico
 Pediatra Biomédico Enfermeiro Outra especialidade médica. Especificar: _____
 Neurologista Biólogo Fonoaudiólogo Outra formação. Especificar: _____

Por favor, leia com atenção a carta em anexo. Assinale a sua opinião sobre a inclusão dos tópicos abaixo listados em um programa de Genética Médica para profissionais da Atenção Primária à Saúde.

| | Irrelevante | Pouco Relevante | Indiferente | Relevante | Muito Relevante |
|---|-------------|-----------------|-------------|-----------|-----------------|
| Padrões de herança mendeliana e não mendeliana | | | | | |
| Ética e genética | | | | | |
| Avaliação genética de famílias e construção de heredogramas | | | | | |
| Aconselhamento genético | | | | | |
| Infertilidade e abortos de repetição | | | | | |
| Tratamento de doenças genéticas | | | | | |

| | | | | | |
|---|--|--|--|--|--|
| Utilização de recursos de informações gratuitas (ex. Redes, SIAT) | | | | | |
| Risco de recorrência de doenças genéticas e malformações congênitas | | | | | |
| Agentes teratogênicos | | | | | |
| Prevenção de malformações congênitas | | | | | |
| Erros inatos do metabolismo | | | | | |
| Genética da deficiência intelectual | | | | | |
| Avaliação do desenvolvimento neuropsicomotor | | | | | |
| Doenças neurodegenerativas | | | | | |
| Genética e doenças comuns do adulto (diabetes, hipertensão, etc) | | | | | |
| Câncer familiar e hereditário | | | | | |
| Farmacogenômica | | | | | |
| Diagnóstico bioquímico e molecular das doenças genéticas | | | | | |
| Triagem neonatal | | | | | |
| Genética de populações | | | | | |
| Diagnóstico pré-natal | | | | | |
| Cromossomopatias | | | | | |

Qual outro tópico ou conteúdo você incluiria neste programa?

| |
|--|
| |
| |
| |
| |
| |

Por favor, entregue o questionário nos estandes da Rede MPS Brasil ou Rede EIM ou diretamente com os pesquisadores. Obrigado.

APÊNDICE B - QUESTIONÁRIO DE AUTO- AVALIAÇÃO (PRÉ)

Projeto Genética Comunitária

Ficha de identificação

Nome: _____

Formação:

Graduação (curso): _____

Local: _____ Ano: _____

Pós-graduação (curso): _____

Local: _____ Ano: _____

Pós-graduação (curso): _____

Local: _____ Ano: _____

Tempo de atuação na Atenção Primária: _____

Cursou Genética Médica ou Humana durante a graduação? () Sim () Não

Você acha que seu conhecimento em Genética Médica é:

- () Muito bom
- () Bom
- () Razoável
- () Ruim
- () Muito ruim

Para sua atuação na Atenção Primária, você avalia que seu conhecimento em Genética Médica é:

- () Suficiente
- () Intermediário
- () Insuficiente

O quão confiante você se sente para dar orientações sobre Genética para os pacientes/famílias que você acompanha?

- () Completamente confiante
- () Muito confiante
- () Confiante
- () Pouco confiante
- () Nada confiante

APÊNDICE C – QUESTIONÁRIO DE AUTO-AVALIAÇÃO (PÓS)

Genética Comunitária: a inserção da Genética Médica na Atenção Primária à Saúde em Porto Alegre

Caro colega,

Concluimos o Programa de Genética Comunitária. Gostaríamos de ter a sua sincera opinião sobre os seguintes tópicos:

1) Qual a importância dos conteúdos abordados para a sua prática na Atenção Primária à Saúde?

| Conteúdo | Muito importante | Indiferente | Pouco importante |
|--|-------------------------|--------------------|-------------------------|
| Conceitos Básicos de Genética Médica | | | |
| Avaliação Genética de Famílias | | | |
| Genética da Deficiência Intelectual | | | |
| Agentes Teratogênicos e Prevenção de Defeitos Congênitos | | | |
| Erros Inatos do Metabolismo e Triagem Neonatal | | | |
| Genética e as Doenças Comuns da Idade Adulta | | | |
| Oncogenética | | | |
| Aconselhamento Genético e Diagnóstico Pré-Natal | | | |

2) Considerando este Programa, você sentiu falta de algum conteúdo que julgue importante para a APS? Qual?

3) Você acha que o número de encontros foi adequado?

() Sim. () Não. Sugiro _____ encontros.

4) Você acha que o tempo (60 minutos) destinado a cada encontro foi adequado?

() Sim. () Não. Sugiro que os encontros durem _____.

5) Como você julga o seu aproveitamento no programa?

() Bom
 () Razoável
 () Ruim

6) A participação no Programa influenciou sua prática na Atenção Primária à Saúde?

- Não
 Sim. Em quais situações?

7) Você consultou algum dos sites ou serviços de informações apresentados pelo programa?

- Não
 Sim. Qual?
 SIAT SIEM Gravidez Segura Rede MPS Brasil Outro

8) Você forneceu o material para a comunidade produzido pelo Programa (folder sobre Agentes Teratogênicos na Gestação e folder sobre Aconselhamento Pré-concepcional) durante as suas atividades?

- Não
 Sim, poucas vezes.
 Sim, muitas vezes.

9) Como você avalia o seu conhecimento em Genética Médica?

- Muito bom
 Bom
 Razoável
 Ruim
 Muito ruim

10) Para sua atuação na Atenção Primária, você avalia que seu conhecimento em Genética Médica é:

- Suficiente
 Intermediário
 Insuficiente

11) O quão confiante você se sente para dar orientações sobre Genética para os pacientes/famílias que você acompanha?

- Completamente confiante

- Muito confiante
- Confiante
- Pouco confiante
- Nada confiante

Deixe seu comentário:

Obrigada pela sua participação!

APÊNDICE D – TESTE APLICADO À UNIDADE 1

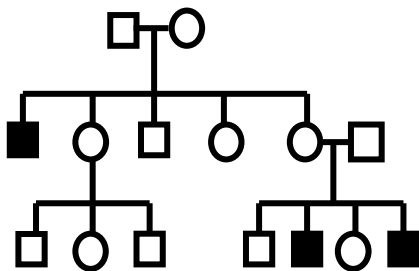
Projeto Genética Comunitária

Teste (1)

Este teste consta de 15 questões. Leia atentamente cada questão. Assinale apenas uma alternativa (a, b, c, d ou e) por questão.

1- Assinale a alternativa correta:

Com base no heredograma abaixo, podemos afirmar que:



I. O tipo de herança provavelmente envolvido é ligada ao X.
 II. Todos os filhos que os homens afetados tiverem também terão a doença, independente do sexo.

III. Os indivíduos afetados herdaram a condição do pai.

IV. As mulheres desta família têm a chance de 50% de serem portadoras da condição.

- (a) I e II estão corretas
- (b) I e III estão corretas
- (c) II e IV estão corretas
- (d) III e IV estão corretas
- (e) I e IV estão corretas

2- Nas situações descritas abaixo podemos suspeitar da possibilidade de um Erro Inato do Metabolismo EXCETO:

- (a) Quando há consangüinidade entre os pais.
- (b) Nos casos em que há história de morte neonatal ou infantil sem causa definida.
- (c) Quando há indivíduos com história de paralisia cerebral sem que tenha causa bem estabelecida para este diagnóstico.
- (d) Quando há alterações no cariótipo de um membro da família.
- (e) Quando há história de morte súbita.

3- Preencha com V (verdadeiro) ou F (falso) e assinale a alternativa correta:

No Programa Nacional de Triagem Neonatal:

() Uma doença, para ser incluída no programa, deve ser passível de diagnóstico no período pré-sintomático ou sintomático inicial.

() Os testes de triagem devem ter baixa sensibilidade e baixa especificidade.

() O teste de triagem não necessita ser sucedido pela investigação diagnóstica nos testes com resultados positivos.

() Doenças excessivamente raras não podem ser incluídas no programa.

(a) V F F V

(b) F F F V

(c) F V V F

(d) V V F V

(e) V F V F

4- Em relação à etiologia da deficiência intelectual NÃO podemos afirmar que:

(a) É importante conhecer o diagnóstico para estabelecer o prognóstico.

(b) A etiologia da deficiência intelectual nunca envolve uma origem genética.

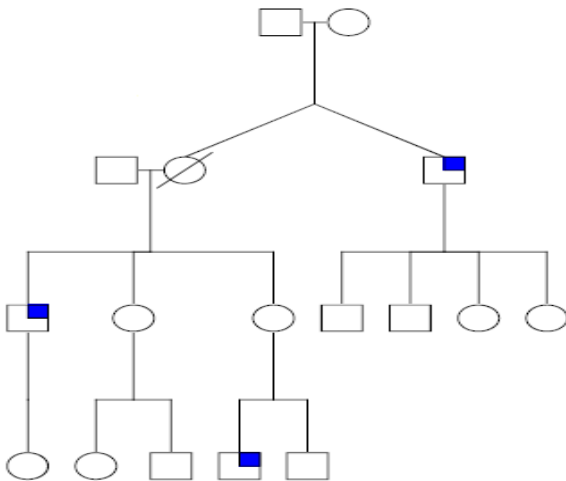
(c) Deve-se evitar avaliações desnecessárias, de alto custo e invasivas.

(d) Algumas causas da deficiência intelectual de origem ambiental podem ser preveníveis.

(e) Pode-se estabelecer o risco de recorrência sem se estabelecer o diagnóstico.

5. Assinale a alternativa correta:

Com base no heredograma abaixo, podemos afirmar que:



I. Somente indivíduos do sexo masculino são afetados.

II. Essa doença não se manifesta em mulheres.

III. É uma doença da idade adulta e afeta a fertilidade das pessoas portadoras.

IV. Não existe relação entre o sexo do indivíduo e a ocorrência de manifestações clínicas.

V. Nessa família existem irmãos gêmeos.

VI. Há casamento consanguíneo e por isso há mais de um indivíduo afetado.

- (a) I, II, III e V são verdadeiras
- (b) II, III, IV e VI são verdadeiras
- (c) Somente I e V são verdadeiras
- (d) I, II e V são verdadeiras
- (e) IV, V e VI são falsas

6- São Agentes comprovadamente teratogênicos, EXCETO:

- (a) Exames radiográficos
- (b) Misoprostol
- (c) Álcool
- (d) Cigarro
- (e) Infecção por rubéola

7- Analise as características descritas abaixo:

- I. Efeito combinado de múltiplos genes com o ambiente.
- II. O risco de recorrência aumenta conforme o número de familiares afetados.
- III. A consangüinidade aumenta o risco de recorrência.

Assinale abaixo, o padrão de herança para o qual todas as características acima são verdadeiras:

- (a) Herança autossômica recessiva
- (b) Herança ligada ao sexo
- (c) Herança complexa
- (d) Herança autossômica dominante
- (e) Herança mitocondrial

8- Em quais das situações abaixo está indicado investigar a história familiar de um paciente:

- (a) Um paciente com suspeita de uma doença herdada.
- (b) Durante uma consulta de triagem/*screening*.
- (c) Paciente com diagnóstico estabelecido de uma doença com possível base genética.
- (d) Um paciente que tenha um irmão com uma doença genética diagnosticada.
- (e) Todas as alternativas anteriores.

9- O que é um Agente Teratogênico?

- (a) São medicamentos que produzem malformações quando utilizados pelo pai no período concepcional.
- (b) Qualquer substância ou organismo que produzam danos no embrião ou feto em formação quando utilizados pela mãe somente no período concepcional.

(c) Qualquer substância ou organismo que produzam danos no embrião ou feto em formação quando utilizados pela mãe durante qualquer período pré-concepção e durante a gestação.

(d) Qualquer substância ou organismo que produzam danos no embrião ou feto em formação quando utilizados pelo pai durante qualquer período pré-concepção e durante a gestação.

(e) Qualquer substância ou organismo que produzam danos no embrião ou feto em formação quando utilizados pela mãe durante o primeiro trimestre da gestação.

10- Em relação ao Programa Nacional de Triagem Neonatal é INCORRETO afirmar que:

(a) O período ideal de coleta do sangue da criança é de 3 a 7 dias após o nascimento.

(b) As doenças triadas no RS são fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito e hemoglobinopatias.

(c) É freqüente encontrar testes com resultado falso-negativo.

(d) A criança deve ser alimentada antes que seja realizada a coleta.

(e) Deve-se fazer busca ativa dos casos suspeitos para realizar exames compensatórios.

11- Analise a situação a seguir:

Um casal fenotipicamente normal tem um filho com síndrome de Down. Os pais da criança foram atendidos em um serviço de referência para síndromes cromossômicas e posteriormente encaminhados à Unidade Básica de Saúde (UBS) mais próxima de sua casa para acompanhamento. O casal chega à UBS com muitas dúvidas em relação ao resultado do cariótipo realizado na criança e faz várias perguntas ao médico assistente. O resultado revelou trissomia livre do cromossomo 21.

Assinale a alternativa correta em relação à situação acima:

(a) Certamente um dos pais é portador balanceado de uma translocação.

(b) Com base no resultado do cariótipo da criança, neste caso, não há indicação de pedir o cariótipo dos pais.

(c) Os pais certamente não terão um segundo filho com Síndrome de Down porque a trissomia livre do cromossomo 21 só ocorre uma vez.

(d) O médico deve re-encaminhar a família para o centro de referência para que seja feito o cariótipo no casal também.

(e) O médico deve orientar o casal a evitar uma segunda gestação, devido ao alto risco de recorrência da Síndrome de Down.

12- Assinale a alternativa correta:

Quais dos seguintes quadros clínicos podem ser associados a um Erro Inato do Metabolismo?

I. Adulto com histórico de acidente vascular cerebral, que apresenta proteinúria e angioqueratomas.

II. Criança com desenvolvimento normal até os dois anos, que nesta idade começa a apresentar perda das habilidades adquiridas.

III. Recém nascido sem dismorfias, mas com hipotonia e convulsões.

IV. Criança com face infiltrada, baixa estatura e hepatoesplenomegalia.

- (a) Apenas o caso I.
- (b) Os casos I, II e III.
- (c) Os casos II e III.
- (d) Nenhum dos casos.
- (e) Todos os casos.

13- Preencha com V (verdadeiro) ou F (falso) e assinale a alternativa correta:

Em relação à deficiência intelectual:

() A população mundial apresenta entre 1 a 10% de pessoas com algum grau de comprometimento mental.

() A causa mais freqüente de deficiência intelectual por causas genéticas é a Síndrome de Down.

() Para estabelecer a etiologia da deficiência intelectual são relevantes apenas dados perinatais.

() Dismorfologias associadas à deficiência intelectual sugerem fortemente etiologia genética da condição.

- (a) V V F V
- (b) F F V V
- (c) V V F F
- (d) V F V F
- (e) F F V F

14- Preencha com V (verdadeiro) ou F (falso) e assinale a alternativa correta:

() Casamentos entre primos de 1º grau não apresentam risco mais elevado de doenças genéticas que a população em geral.

() O heredograma, que descreve a genealogia de uma família, serve entre outras coisas para fornecer uma base de cálculo de risco de uma dada doença genética.

() Consideramos os tios e tias de um indivíduo como seus parentes de 3º grau.

() Um heredograma razoável deve ter, pelo menos, duas gerações descritas.

- (a) F V V F
- (b) F V F F
- (c) V F F V
- (d) V V F F
- (e) F V F V

15- Qual das alternativas abaixo expressa a melhor forma de prevenção de defeitos congênitos?

- (a) Uso de ácido fólico durante o primeiro trimestre de gestação.
- (b) Uso de ácido fólico durante o período pré-concepcional e primeiro trimestre da gestação.
- (c) Uso de ácido fólico durante o primeiro trimestre da gestação, e vacinação contra rubéola um mês antes de engravidar.
- (d) Uso de ácido fólico durante o período pré-concepcional e primeiro trimestre da gestação, vacinação contra rubéola um mês antes de engravidar e abstinência de consumo de álcool.
- (e) Uso de ácido fólico durante o período pré-concepcional e primeiro trimestre da gestação, vacinação contra rubéola um mês antes de engravidar e abstinência de consumo de álcool e outras drogas de uso recreacional, como cigarro, maconha, cocaína e crack.

Projeto Genética Comunitária

Teste 2

Este teste consta de 15 questões. Leia atentamente cada questão. Assinale apenas uma alternativa (a, b, c, d ou e) por questão.

1- Preencha com V (verdadeiro) ou F (falso) e assinale a alternativa correta:

Paciente de 25 anos procura médico por história familiar de câncer: pai falecido com câncer colorretal (CCR) aos 44 anos, tia paterna com história de câncer de ovário aos 40 anos. Além disso, o paciente relata que um irmão de 30 anos retirou pólipos de intestino.

- () Esta é uma historia típica de uma síndrome de predisposição ao câncer.
- () São necessários os laudos comprobatórios para afirmar um diagnóstico.
- () A paciente é muito jovem para ter risco de câncer.
- () CCR, ovário e pólipos não fazer parte da mesma síndrome de predisposição ao câncer.
- () A paciente tem indicação de realizar colonoscopia o quanto antes.

- (a) V V V F F
- (b) V V F F F
- (c) F F F V V
- (d) V F F V F
- (e) F F V V V

2- Assinale a alternativa correta:

- I. O efeito teratogênico depende da suscetibilidade genética da mãe e do embrião.
- II. O uso materno de álcool pode causar lesão no sistema nervoso do feto durante toda a gestação.

III. Para a prevenção dos defeitos de fechamento do tubo neural, o uso de ácido fólico deve ser iniciado logo após a confirmação da gestação.

- (a) Somente a I é verdadeira
- (b) Todas verdadeiras
- (c) II e III são verdadeiras
- (d) I e II verdadeiras
- (e) Nenhuma das anteriores

3- Assinale a alternativa que apresenta características de doenças multifatoriais:

- (a) A maioria das doenças genéticas que iniciam na idade adulta são multifatoriais e existe, sempre, um único gene influenciando a gênese do fenótipo.
- (b) São o tipo mais freqüente de doenças genéticas.
- (c) Assim como nas demais doenças genéticas, o papel do ambiente é fundamental na expressão deste grupo de doenças.
- (d) Os genes envolvidos conferem susceptibilidade (aumentada ou diminuída) de desenvolvimento do fenótipo relacionado.
- (e) Todas as alternativas estão corretas.

4- Preencha com V (verdadeiro) ou F (falso) e assinale a alternativa correta:

Paciente de 22 anos é encaminhada ao seu consultório pelo seu dentista por apresentar osteoma em RX panorâmica de mandíbula. Quando questionada sobre história familiar, relata que a mãe teve CCR e a irmã tem pólipos intestinais.

- () Está indicado colonoscopia.
- () Devemos repetir o RX.
- () A paciente deve somente seguir acompanhando com o dentista.
- () Deve realizar tomografia da mandíbula.
- () Seguir acompanhando sem exames.

- (a) V F F F F
- (b) V V F V F
- (c) F V F F F
- (d) F F V V V
- (e) V F F F V

5- Uma mulher de 42 anos está grávida. O risco de essa criança nascer com síndrome de Down é de aproximadamente:

- (a) 1/1000
- (b) 1/200
- (c) 1/80
- (d) 1/10
- (e) 1/2

6- Porque é importante investigar síndromes de predisposição ao câncer?

- (a) Estas famílias têm um risco de desenvolver câncer superior ao da população.
- (b) Estas famílias podem apresentar risco para outros tipos de câncer.
- (c) Somente para aconselhamento genético.
- (d) Outros familiares podem estar em risco.
- (e) Todas as alternativas estão corretas.

7- Assinale a alternativa que corresponde ao preenchimento correto da coluna:

1. Hipertensão arterial sistêmica do tipo essencial
2. Diabetes
3. Obesidade
4. Câncer

- () O tipo I e o tipo II apresentam herança multifatorial e, correspondem, juntos a aproximadamente 98% dos casos desta doença (os demais são monogênicos).
- () É mais comum em pessoas descendentes de povos afro-caribeanos, e menos comuns em esquimós, aborígenes australianos, e índios das Américas do Sul e Central.
- () É um exemplo típico de doença genética de células somáticas.
- () Está associado a um risco aumentado de câncer de mama pós-menopausa.

- (a) 2, 1, 4, 3
- (b) 3, 4, 1, 2
- (c) 1, 2, 3, 4
- (d) 2, 3, 1, 4
- (e) 4, 3, 1, 2

8- Assinale a alternativa que apresenta doenças de herança multifatorial:

- (a) Atopia e Doenças auto-imunes.
- (b) Doença Celíaca e Demência.
- (c) Epilepsia e Esquizofrenia.
- (d) Hiperlipidemia e Doença de Parkinson.
- (e) Todas as alternativas estão corretas.

9- Assinale a alternativa INCORRETA:

Uma mulher tem epilepsia desde a infância. Suas crises estão bem controladas com o uso de carbamazepina. No ano passado, ela suspendeu a medicação e voltou a ter crises convulsivas. Veio a consulta porque está planejando engravidar no próximo ano.

- (a) A paciente deve ser informada que a carbamazepina determina um risco de 1% de defeito de fechamento de tubo neural (principalmente meningocele).
- (b) A paciente deve ser orientada a suspender a carbamazepina quando parar com a anticoncepção para evitar riscos para o bebê.

- (c) A paciente deve receber prescrição de ácido fólico 5mg/dia antes da gestação e que deve ser mantido pelo menos até 3 meses de gravidez.
- (d) Na gestação, esta indicada avaliação de morfologia fetal no primeiro e no segundo trimestre.
- (e) Todas as alternativas estão corretas.

10- Assinale a alternativa correta:

Caso estejamos frente a um paciente com doença multifatorial, é muito provável que exista um teste genético que pode ser feito a fim de ser confirmado o diagnóstico.

- (a) Sim, é verdade.
- (b) Sim, é verdade, porém o teste deve ser realizado apenas se existem outros casos na família.
- (c) Sim, é verdade, porém o teste deve ser realizado apenas se não existem outros casos na família.
- (d) Não, não é verdade.
- (e) Alternativas a e c estão corretas,

11- Quando diagnosticamos neurofibromatose em uma criança, é importante acompanhamento médico por que:

- (a) Outros membros da família podem ter a mesma doença.
- (b) A criança pode desenvolver algum tipo de tumor.
- (c) Podem aparecer neurofibromas que necessitem intervenção cirúrgica.
- (d) Ela pode vir a ter dificuldades escolares.
- (e) Todas as alternativas estão corretas.

12- Assinale a alternativa correta:

Uma mulher de 30 anos de idade, na sua segunda gestação, foi fazer uma ultrasonografia para medida da translucência nucal com 13 semanas de idade gestacional, e foi identificada ausência de calota craniana, compatível com anencefalia.

- (a) A ausência de calota craniana pode ser normal nesta idade gestacional.
- (b) O risco de o próximo filho ter o mesmo problema é alto, em torno de 20%.
- (c) O uso periconcepcional de ácido fólico na próxima gravidez diminui o risco de recorrência em 70%.
- (d) A interrupção da gestação neste caso está prevista pela lei brasileira.
- (e) Todas as alternativas estão corretas.

13- Assinale a alternativa correta:

Uma mulher de 42 anos, com história de infertilidade prévia, vem para avaliação com 10 semanas de idade gestacional. É a sua primeira gestação, e foi realizada fertilização assistida. A gestante não apresenta nenhuma patologia prévia, não fuma e não consome

bebidas alcoólicas. Esta muito feliz com a sua gravidez. Procura aconselhamento genético para realizar diagnóstico pré-natal.

Qual a melhor alternativa diagnóstica que pode ser oferecida a esta gestante, de acordo com a idade gestacional.

- (a) Translucência nucal com 11-13 semanas.
- (b) Coleta de vilosidades com 8 semanas.
- (c) Amniocentese para cariótipo fetal com 15-16 semanas.
- (d) Eco obstétrica para morfologia fetal com 32 semanas.
- (e) Alternativas a e c estão corretas.

14- Assinale a alternativa correta:

Caso estejamos frente a um jovem de 20 anos cujo pai desenvolveu uma doença multifatorial aos 40 anos, é muito provável que exista um teste genético que pode ser feito a fim de prever, com 100% de certeza, se ele vai ou não desenvolver a mesma doença do seu pai.

- (a) Sim, é verdade.
- (b) Sim, é verdade, porém o teste deve ser realizado apenas se o jovem apresenta sintomas.
- (c) Sim, é verdade, porém o teste deve ser realizado apenas se o jovem não apresenta sintomas.
- (d) Não, não é verdade.
- (e) Alternativas a e c estão corretas.

15- Preencha com V (verdadeiro) ou F (falso) e assinale a alternativa correta:

- () Tanto câncer de mama como de ovário indicam risco para ambos tumores.
- () Câncer de ovário na família não modifica o risco de câncer de mama e vice-versa.
- () O dado mais importante da história familiar é o número de afetados.
- () Metade de todas as mulheres com câncer de mama hereditário herdaram do pai.
- () Idade ao diagnóstico de câncer é mais importante que número de afetados.
- () Câncer no lado do pai não conta.

- (a) V V V F F V
- (b) V F F V V F
- (c) F V F F V V
- (d) F F V V F V
- (e) V V F F F F

APÊNDICE E – TESTE APLICADO ÀS UNIDADES 2 E 3

Projeto Genética Comunitária

Este teste consta de 20 questões. Leia atentamente cada questão. Assinale apenas uma alternativa (a, b, c, d ou e) por questão.

1. Preencha com V (verdadeiro) ou F (falso) e assinale a alternativa correta:

- Casamentos entre primos de 1º grau não apresentam risco mais elevado de doenças genéticas que a população em geral.
- O heredograma, que descreve a genealogia de uma família serve, entre outras coisas, para fornecer uma base de cálculo de risco de uma dada doença genética.
- Consideramos os tios e tias de um indivíduo como seus parentes de 3º grau.
- Um heredograma informativo deve ter, pelo menos, duas gerações descritas.

- (a) F V V F
- (b) F V F F
- (c) V F F V
- (d) V V F F
- (e) F V F V

2. Qual das alternativas abaixo expressa a melhor forma de prevenção de defeitos congênitos?

- (a) Uso de ácido fólico durante o primeiro trimestre de gestação.
- (b) Uso de ácido fólico durante o período pré-concepcional e primeiro trimestre da gestação.
- (c) Uso de ácido fólico durante o primeiro trimestre da gestação, e vacinação contra rubéola um mês antes de engravidar.
- (d) Uso de ácido fólico durante o período pré-concepcional e primeiro trimestre da gestação, vacinação contra rubéola um mês antes de engravidar e abstinência de consumo de álcool durante toda a gestação.
- (e) Uso de ácido fólico durante o período pré-concepcional e primeiro trimestre da gestação, vacinação contra rubéola um mês antes de engravidar e abstinência de consumo de álcool e outras drogas de uso recreacional, como cigarro, maconha, cocaína e crack durante toda a gestação.

3. Entre as situações descritas abaixo, há menos probabilidade de um Erro Inato do Metabolismo quando há:

- (a) Consangüinidade entre os pais do paciente.
- (b) História de morte neonatal ou infantil na família sem causa definida.
- (c) Indivíduos com história de paralisia cerebral na família sem que tenha causa bem estabelecida para este diagnóstico.
- (d) Alterações no cariótipo.

(e) História de morte súbita num irmão do paciente.

4. Analise a situação abaixo e assinale a alternativa correta:

Caso estejamos frente a um jovem de 20 anos cujo pai desenvolveu uma doença multifatorial aos 40 anos, é muito provável que exista um teste genético que possa ser feito a fim de prever, com 100% de certeza, se ele vai ou não desenvolver a mesma doença do seu pai.

- (a) Sim, é verdade, porém o teste deve ser realizado apenas se há outros casos da mesma doença na família.
- (b) Sim, é verdade, porém o teste deve ser realizado apenas se o jovem apresenta sintomas.
- (c) Sim, é verdade, porém o teste deve ser realizado apenas se o jovem não apresenta sintomas.
- (d) Não, não é verdade, só existem testes genéticos para doenças monogênicas.
- (e) Não, não é verdade, os testes genéticos para doenças multifatoriais não podem assegurar o desenvolvimento ou não da doença testada.

5. Em relação à etiologia da deficiência intelectual (assinale a afirmativa INCORRETA):

- (a) É importante conhecer o diagnóstico para se poder estabelecer o prognóstico.
- (b) A etiologia da deficiência intelectual tem uma origem genética.
- (c) Deve-se evitar inicialmente avaliações desnecessárias, de alto custo e invasivas.
- (d) Algumas causas de deficiência intelectual de origem ambiental podem ser preveníveis.
- (e) Em alguns casos pode-se estabelecer o risco de recorrência sem se estabelecer o diagnóstico.

6. Em relação ao Programa Nacional de Triagem Neonatal é INCORRETO afirmar que:

- (a) O período ideal de coleta do sangue da criança é de 3 a 7 dias após o nascimento.
- (b) As doenças triadas no RS são fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito e hemoglobinopatias.
- (c) É freqüente encontrar testes com resultado falso-negativo (teste falsamente normal num indivíduo que tem a doença).
- (d) É recomendável que a criança já esteja se alimentando para a realização da coleta.
- (e) Deve-se fazer busca ativa dos casos suspeitos para realizar exames confirmatórios.

7. Assinale a alternativa correta:

I-O efeito teratogênico é influenciado pela suscetibilidade genética da mãe e do embrião.

II-O uso materno de álcool pode causar lesão no sistema nervoso do feto em qualquer momento da gestação.

III-Para a prevenção dos defeitos de fechamento do tubo neural, o uso de ácido fólico deve ser iniciado logo após a confirmação da gestação.

- (a) Somente a I é verdadeira
- (b) Todas verdadeiras
- (c) II e III são verdadeiras
- (d) I e II verdadeiras
- (e) Nenhuma das anteriores

8. Analise a situação a seguir e assinale a alternativa correta:

Um casal fenotipicamente normal tem um filho com síndrome de Down. Os pais da criança foram atendidos em um serviço de referência para síndromes cromossômicas e posteriormente encaminhados à Unidade Básica de Saúde (UBS) mais próxima de sua casa para acompanhamento. O casal chega à UBS com muitas dúvidas em relação ao resultado do cariótipo (que revelou trissomia livre do cromossomo 21) realizado na criança e faz várias perguntas ao médico assistente.

- (a) Certamente um dos pais é portador balanceado de uma translocação.
- (b) Com base no resultado do cariótipo da criança, neste caso, não há indicação de pedir o cariótipo dos pais.
- (c) Os pais certamente não terão um segundo filho com Síndrome de Down porque a trissomia livre do cromossomo 21 só ocorre uma vez.
- (d) O médico deve re-encaminhar a família para o centro de referência para que seja feito o cariótipo no casal também.
- (e) O médico deve orientar o casal a evitar uma segunda gestação, devido ao alto risco de recorrência da Síndrome de Down.

9. Preencha com V (verdadeiro) ou F (falso) e assinale a alternativa correta em relação à deficiência mental:

- () A população mundial apresenta entre 1 a 10% de pessoas com algum grau de comprometimento mental.
- () A causa mais frequente de deficiência mental por causas genética é a Síndrome de Down.
- () Para estabelecer a etiologia da deficiência mental são relevantes apenas dados perinatais.
- () Dismorfias associadas à deficiência mental sugerem mais fortemente uma etiologia genética para a condição.

- (a) V V F V
- (b) F F V V
- (c) V V F F
- (d) V F V F
- (e) F F V F

10. Analise a situação abaixo e assinale a alternativa INCORRETA:

Uma mulher tem epilepsia desde a infância. Suas crises estão bem controladas com o uso de carbamazepina. No ano passado, ela suspendeu a medicação e voltou a ter crises convulsivas.

Veio a consulta porque está planejando engravidar no próximo ano, e quer saber se deve ou não continuar a tomar a carbamazepina.

- (a) A paciente deve ser informada que a carbamazepina determina um risco de 1% de defeito de fechamento de tubo neural (principalmente meningomielocelo).
- (b) A paciente deve ser orientada a suspender a carbamazepina e não tomar nenhum outro anti-convulsivante quando parar com a anticoncepção para evitar riscos para o bebê.
- (c) A paciente deve receber prescrição de ácido fólico 5mg/dia antes da gestação e que deve ser mantido pelo menos até o 3º. mês de gravidez.
- (d) Está indicada avaliação de morfologia fetal no primeiro e no segundo trimestres.
- (e) Esta medicação é considerada um potencial agente teratogênico.

11. Em quais das situações abaixo está indicado investigar a história familiar de um paciente:

- (a) Um paciente com suspeita de uma doença hereditária.
- (b) Um paciente com teste do pezinho alterado.
- (c) Paciente com diagnóstico estabelecido de uma doença com possível base genética.
- (d) Um paciente que tenha um irmão com uma doença genética diagnosticada.
- (e) Todas as alternativas anteriores.

12. Preencha com V (verdadeiro) ou F (falso) e assinale a alternativa correta:

Paciente de 25 anos procura médico por história familiar de câncer. Relata pai falecido com câncer colorretal (CCR) aos 44 anos, tia paterna com história de câncer de ovário aos 40 anos. Além disso, a paciente relata que um irmão de 30 anos retirou pólipos de intestino.

- () Esta é uma história típica de uma síndrome de predisposição ao câncer.
- () A paciente deve ser investigada para uma possível predisposição familiar ao câncer.
- () A paciente é muito jovem para ter risco de câncer.
- () CCR, ovário e pólipos têm origens distintas e não podem fazer parte da mesma síndrome de predisposição ao câncer.
- () A paciente tem indicação de realizar colonoscopia o quanto antes, e considerar a retirada preventiva dos ovários.

- (a) V V V F F
- (b) V V F F F
- (c) F F F V V
- (d) V F F V F
- (e) F F V V V

13. Uma mulher de 42 anos está grávida. O risco de essa criança nascer com síndrome de Down é:

- (a) O mesmo de uma mulher com 37 anos.
- (b) O mesmo de uma mulher de 28 anos.
- (c) Está aumentado em relação a uma mulher de 35 anos.

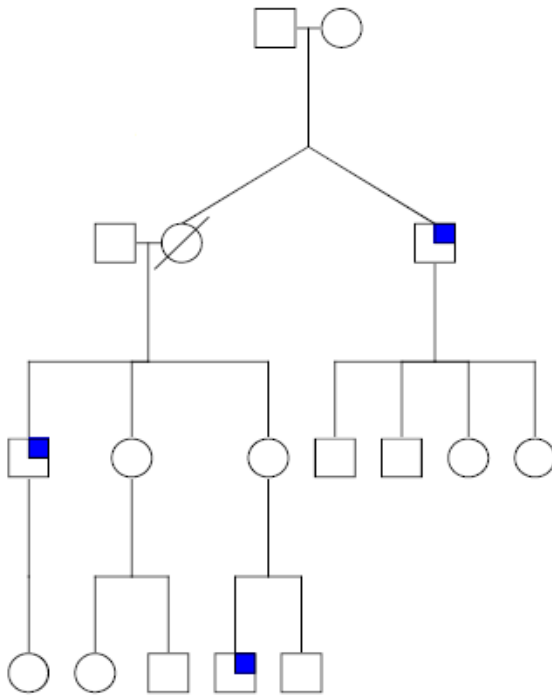
- (d) Está aumentado em relação ao de uma mulher mais jovem, mas somente se a idade do pai for maior que 40 anos.
 (e) Não existe risco aumentado, pois ela já possui três outros filhos saudáveis.

14. Quando diagnosticamos neurofibromatose em uma criança, é importante acompanhamento médico por que:

- (a) Outros membros da família podem ter a mesma doença.
 (b) A criança pode desenvolver algum tipo de tumor.
 (c) Podem aparecer neurofibromas que necessitem intervenção cirúrgica.
 (d) Ela pode vir a ter dificuldades escolares.
 (e) Todas as alternativas estão corretas.

15. Assinale a alternativa correta:

Com base no heredograma abaixo, podemos afirmar que:



- I-Somente indivíduos do sexo masculino são afetados.
 II-Essa doença não se manifesta em mulheres.
 III-É uma doença da idade adulta que afeta a fertilidade das pessoas portadoras.
 IV-Não existe relação entre o sexo do indivíduo e a ocorrência de manifestações clínicas.
 V-Nessa família existem irmãos gêmeos.
 VI-Há casamento consanguíneo e por isso há mais de um indivíduo afetado.

- (a) I, II, III e V são verdadeiras
 (b) II, III, IV e VI são verdadeiras
 (c) Somente I e V são verdadeiras
 (d) I, II e V são verdadeiras
 (e) IV, V e VI são falsas

16. Assinale a alternativa que apresenta características de doenças multifatoriais:

- (a) A maioria das doenças genéticas que iniciam na idade adulta são multifatoriais.
- (b) São o tipo mais freqüente de doenças genéticas.
- (c) Assim como em muitas outras doenças genéticas, o papel do ambiente é fundamental na manifestação dessas doenças.
- (d) Os genes envolvidos conferem susceptibilidade (aumentada ou diminuída) para o desenvolvimento do fenótipo relacionado.
- (e) Todas as alternativas estão corretas.

17. O que é um Agente Teratogênico?

- (a) São medicamentos que produzem malformações quando utilizados pelo pai no período periconcepcional.
- (b) Qualquer substância ou organismo que produzam danos no embrião ou feto em formação quando utilizados pela mãe, somente no período periconcepcional.
- (c) Qualquer substância ou organismo que produza danos no embrião ou feto em formação quando utilizado pela mãe durante qualquer período desde a pré-concepção até o final da gestação.
- (d) Qualquer substância ou organismo que produza danos no embrião ou feto em formação quando utilizado pelo pai durante qualquer período desde a pré-concepção até o final da gestação.
- (e) Qualquer substância ou organismo que produza danos no embrião ou feto em formação quando utilizado pela mãe durante o primeiro trimestre da gestação.

18. Analise as afirmativas abaixo em relação às síndromes de predisposição e assinale a alternativa correta:

I-As síndromes de predisposição ao câncer devem ser investigadas em todos os casos de câncer, mesmo que uma família apresente apenas um caso isolado da doença.

II-Famílias que apresentam uma síndrome de predisposição ao câncer têm um risco de desenvolver câncer superior ao da população, podendo desenvolver vários tipos de câncer.

III-Em uma família com uma síndrome de predisposição ao câncer vários indivíduos podem estar em risco de desenvolver câncer e pode ser oferecido aconselhamento genético para esta família.

- (a) Apenas a I está correta
- (b) Apenas a III está correta
- (c) I e II estão corretas
- (d) II e III estão corretas
- (e) I e III estão corretas

19. Assinale a alternativa correta:

Uma mulher de 30 anos de idade, na sua segunda gestação, foi fazer uma ultra-sonografia para medida da translucência nucal com 13 semanas de idade gestacional e foi identificada ausência de calota craniana, compatível com anencefalia.

- (a) Ela deve ser tranquilizada, pois ausência de calota craniana pode ser normal nesta idade gestacional.
- (b) O risco de o próximo filho ter o mesmo problema é alto, em torno de 20%.
- (c) O uso pré e periconcepcional de ácido fólico na próxima gravidez pode diminuir o risco de recorrência deste problema.
- (d) A interrupção da gestação neste caso está expressamente prevista pela lei brasileira.
- (e) Todas as alternativas estão corretas.

20. Assinale a alternativa que corresponde ao preenchimento correto da coluna:

1. Hipertensão arterial sistêmica do tipo essencial
2. Diabetes tipo I e II
3. Obesidade
4. Câncer

- () Apresentam herança multifatorial, a qual corresponde a aproximadamente 98% dos casos desta doença (os demais são monogênicos).
- () É mais comum em pessoas descendentes de povos africanos, e menos comuns em esquimós, aborígenes australianos e índios das Américas do Sul e Central.
- () É um exemplo típico de doença genética de células somáticas.
- () Está associado a um risco aumentado de câncer de mama pós-menopausa.

- (a) 2, 1, 4, 3
- (b) 3, 4, 1, 2
- (c) 1, 2, 3, 4
- (d) 2, 3, 1, 4
- (e) 4, 3, 1, 2

APÊNDICE F - QUESTIONÁRIO APLICADO ÀS MULHERES QUE REALIZARAM PRÉ-NATAL NA UNIDADE 1

| ATENÇÃO À SAÚDE DA GESTANTE E DA CRIANÇA (mãe) | SIM | NÃO | NÃO RECORDA |
|---|------------|------------|--------------------|
| Você realizou uma consulta antes de engravidar para saber quais cuidados poderia tomar para ter uma gravidez saudável? | | | |
| No seu pré-natal lhe perguntaram se você fumava cigarro? | | | |
| Você foi orientada sobre os riscos e os danos que o fumo poderia ter causado ao seu bebê? | | | |
| No seu pré-natal lhe perguntaram se você consumia bebidas alcoólicas? (cerveja, vinho, cachaça, outras) | | | |
| Você foi orientada sobre os riscos e os danos que o álcool poderia ter causado ao seu bebê? | | | |
| No seu pré-natal lhe perguntaram se você usava algum tipo de droga? | | | |
| Você foi orientada sobre os riscos e os danos que o uso de drogas poderiam ter causado ao seu bebê? | | | |
| No seu pré-natal lhe perguntaram se você utilizava algum tipo de medicamento? | | | |
| Você foi orientada sobre os riscos e os danos que alguns medicamentos poderiam ter causado ao seu bebê? | | | |
| No seu pré-natal lhe foi solicitado um exame de sorologia para a rubéola? | | | |
| -Se não imune: Você foi aconselhada sobre os riscos da infecção durante a gravidez? | | | |
| -Se não imune: Você foi aconselhada a tomar a vacina depois do nascimento do bebê? | | | |
| No seu pré-natal você recebeu suplementação de ácido fólico (vitamina) de 30 a 90 dias antes da concepção até o terceiro mês de gestação? | | | |
| -Se não nesse Período: Qual foi o Período que você recebeu suplementação? | | | |
| No seu pré-natal você fez uma ultrassonografia por volta do terceiro mês de gestação? | | | |
| -Se não no terceiro mês: Com quantos meses de gestação foi realizada a ultrassonografia? | | | |
| Foi feita a triagem neonatal (Teste do Pezinho) no(a) seu(sua) filho(a) entre o terceiro e o sétimo dia de vida dele(a)? | | | |
| -Se não com essa idade: Quantos dias seu(sua) filho(a) tinha quando fez o Teste de Pezinho? | | | |
| Foi feita a triagem auditiva neonatal universal (Teste da Orelhinha) no(a) seu(sua) filho(a) no primeiro mês de vida dele(a)? | | | |
| -Se não no primeiro mês: Quantos meses seu(sua) filho(a) tinha quando fez o Teste da Orelhinha? | | | |

| OUTRAS CONSIDERAÇÕES |
|-----------------------------|
| |
| |
| |
| |
| |

APÊNDICE G – FOLDER SOBRE AGENTES TERATOGENICOS NA GESTAÇÃO

PREVINA-SE!!!

ANTES DA GESTAÇÃO:

Antes de engravidar procure conversar com um médico para saber o que você pode fazer para ter uma gravidez saudável.

DURANTE A GESTAÇÃO:

O aumento da temperatura materna acima de 38,9°C (hipertermia) pode gerar defeitos do tubo neural do bebê e outras malformações congênitas. Por isso, além de tomar cuidado com banhos ou tratamentos de imersão em água quente (que não devem durar mais de 10 minutos) é necessário tratar uma doença febril na gestante com antipiréticos, seguindo sempre a orientação médica.

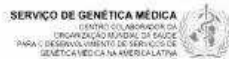
O uso de álcool na gestação pode causar retardo mental e/ou malformações. Não existe dose segura de álcool na gestação, ou seja, não ingerir nenhuma quantidade.

O cigarro causa retardo de crescimento do feto e complicações obstétricas.

Antes de tomar qualquer medicamento na gestação (ou suspeitando de gravidez), procure uma orientação médica.

SAIBA MAIS!
 Sistema Nacional de Informação sobre Teratogênicos
 Fone/fax (51) 3359-8008
www.gravidez-segura.org

REALIZAÇÃO:



Serviço de Saúde Comunitária do GHC

APOIO:



AGENTES TERATOGENICOS NA GESTAÇÃO



O que é um agente Teratogênico?

Chamamos de agentes teratogênicos tudo aquilo capaz de produzir dano ao embrião ou ao feto durante a gravidez, tais como: bebidas alcoólicas, cigarro, cocaína, crack, alguns medicamentos e infecções.

Estes danos podem ser malformações, alterações funcionais (como, por exemplo, atraso no crescimento do bebê) e distúrbios neuro-comportamentais (como retardo mental).

Agentes teratogênicos podem também causar a perda da gestação (aborto).

Alguns exemplos de Agentes Teratogênicos:

USO DE DROGAS:

O **cigarro** tem componentes que podem prejudicar o desenvolvimento do feto, aumentando o risco de baixo peso ao nascer, aborto e parto prematuro.

O **álcool** também é um agente teratogênico e nenhuma dose é considerada segura. O consumo diário de álcool durante a gestação pode causar alterações faciais, retardo no crescimento e anomalias (alterações) do sistema nervoso. O consumo moderado de álcool também pode causar danos, como malformações congênitas e problemas no desenvolvimento.

O uso de **cocaína** e **crack** durante a gestação pode causar abortamento, prematuridade, descolamento da placenta, rompimento da bolsa antes do tempo, retardo do crescimento do feto, retardo mental e possivelmente malformações.

O uso de **maconha** relaciona-se a retardo de crescimento intra-uterino, prematuridade e alterações neurológicas como uma síndrome de abstinência.

MEDICAMENTOS:

Alguns medicamentos podem ser considerados agentes teratogênicos como a **talidomida**, alguns medicamentos para prevenir convulsões (**anticonvulsivos**), **ácido retinóico oral**, entre outros.

O uso de misoprostol (**Cytotec®**) no primeiro trimestre da gravidez pode gerar um aborto ou malformações no feto, como redução dos membros ou anomalias no sistema nervoso.

Porém existem muitos medicamentos que podem ser utilizados tranquilamente durante a gestação sem causar danos ao bebê e o melhor é sempre tomar medicamentos autorizados pelo seu médico.

DOENÇAS MATERNAS:

A **diabete** e a **epilepsia** são exemplos de doenças maternas que, quando não tratadas adequadamente, podem ser consideradas agentes teratogênicos. Se você tem alguma dessas doenças é ainda mais importante que consulte seu médico antes de engravidar.

Se você tiver pressão alta (hipertensão) também será especialmente importante uma consulta antes de engravidar. Seu medicamento, por exemplo, poderá ter que ser trocado por outro. Medicamentos como o captopril podem provocar malformações.

INFECÇÕES:

A **rubéola** é um exemplo de infecção que, se adquirida pela mãe no primeiro trimestre da gestação, pode produzir sérios problemas congênicos no recém-nascido. Pode ser prevenida com a vacinação antes da gestação. A gestante não imunizada, ou seja, não vacinada e que não teve a doença, deve evitar contato com pessoas com suspeita de rubéola.

A **toxoplasmose** durante a gestação também pode causar danos ao bebê, que podem ser observados a longo prazo, tais como cegueira, surdez e retardo no desenvolvimento. A toxoplasmose pode ser evitada principalmente com o consumo de frutas e verduras bem lavadas, carne bem passada e também evitando o contato com as fezes de gatos.

OUTROS PRODUTOS:

| PRODUTO | COMO AGIR |
|---------------------------------|--|
| Cafeína (Café) | Quantidades pequenas não parecem oferecer riscos, mas é aconselhável diminuir a ingestão. |
| Tinturas de Cabelo e Alisamento | O uso ocasional desses produtos é seguro. Prefira produtos naturais e utilize-os em ambientes ventilados. |
| Produtos de Limpeza | Use em locais bem ventilados e com equipamento de proteção adequado (luvas). Se você se sentir mal enquanto faz a limpeza pare e procure seu médico. |
| Inseticidas e Dedetização | Permaneça fora de casa o dobro de tempo recomendado pelo fabricante. |

APÊNDICE H – FOLDER SOBRE ACONSELHAMENTO PRÉ-CONCEPCIONAL

Mais alguns exemplos do que pode ser feito para garantir a saúde do bebê:

| Intervenção | Efeito que pode ser evitado |
|--|---|
| Controle pré-concepcional do diabetes | Malformação |
| Tratamento adequado da epilepsia | Malformação |
| Obtenção do peso corporal ideal em mulheres obesas | Aborto espontâneo; Natalidade; Cardiopatias congênitas; Diabetes gestacional |
| Parar de fumar no período periconcepcional e gestação | Aborto espontâneo; Fenda lábio-palatina; Restrição de crescimento intrauterino; Prematuridade; Síndrome da Morte Súbita do Lactente |
| Tratamento dietético adequado em mulheres com fenilcetonúria | Defeitos congênitos ou alterações funcionais associadas ao aumento da fenilalanina |

Idade da mãe: é bom não esperar muito para engravidar...

O risco de ter filhos com algum tipo de alteração cromossômica aumenta com o aumento da idade da mãe. Por exemplo, o risco de ter um bebê com Síndrome de Down é de 1 para cada 900 nascimentos em mulheres de 30 anos e de 1 para cada 100 em mulheres de 40 anos.

REALIZAÇÃO

SERVIÇO DE GENÉTICA MÉDICA
CENTRO COLABORADOR DA ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DE SAÚDE PARA O DESENVOLVIMENTO DE SERVIÇOS DE GENÉTICA MÉDICA NA AMÉRICA LATINA



MINISTÉRIO DA SAÚDE
GRUPO HOSPITALAR CONCEIÇÃO
Serviço de Saúde Comunitária do GHC



APOIO



Aconselhamento Pré-concepcional

Saiba como planejar uma gestação mais saudável!



Antes de tudo, planejar...

Se você está consciente em relação a querer ter filhos e está planejando uma gestação, você está de parabéns! Infelizmente, mais da metade das gestações não são planejadas e isso aumenta a chance de ocorrer problemas que poderiam ter sido evitados.

Além disso, é importante que o casal programe o crescimento de sua família, decidindo quantos filhos terá e quando os terá, para que possam preparar-se melhor e oferecer uma vida e um futuro melhor para sua família.

Aconselhamento Pré-concepcional

Quando decide que está na hora de aumentar a família, o casal deve procurar um profissional da saúde em uma consulta que pode ser chamada de aconselhamento pré-concepcional.

Essa consulta deve ser feita em torno de três meses **antes do casal parar com o método de anticoncepção** e tem como objetivo orientar os futuros pais em relação ao que pode ser feito para que se tenha uma gravidez e um bebê saudáveis.

Durante a consulta, o profissional da saúde irá fazer vários questionamentos, como: problemas de saúde, hábitos de vida, condições de trabalho, uso de medicamentos, etc. Também irá questionar sobre a história de suas famílias em relação à doenças genéticas, malformações congênitas, retardo mental, casamentos entre familiares. É importante que o profissional da saúde tenha o máximo de informações para poder orientar o casal da melhor forma possível.

E o que pode ser feito?

- **VACINAÇÃO CONTRA A RUBÉOLA**

É importante que todas as mulheres que desejam engravidar estejam vacinadas contra a rubéola, pois uma infecção durante a gestação pode causar defeitos congênitos graves no bebê.

- **INTERROMPER O CONSUMO DE DROGAS**

Tanto o cigarro quanto o álcool devem ser evitados desde antes da gravidez, assim como qualquer outro tipo de droga.

O consumo dessas substâncias pode diminuir as chances de engravidar, bem como causar defeitos no desenvolvimento do bebê, sem contar os danos que causa à saúde da mulher.

- **FAZER ALGUNS EXAMES**

Na consulta pré-concepcional, o profissional de saúde deve pedir para o casal realizar alguns exames, tais como: hemograma, glicemia de jejum, sorologia para toxoplasmose, sífilis, anti-HIV, entre outros.

Esses exames são essenciais para se avaliar a saúde da futura mãe, assegurando, assim, uma gravidez saudável.

- **REDUZIR A UTILIZAÇÃO DE MEDICAMENTOS**

Cerca de 9 entre 10 mulheres utilizam algum medicamento durante a gestação. Alguns medicamentos têm efeito teratogênico, isto significa que podem causar danos ao bebê e até mesmo aborto. Por isso, pode ser necessário parar ou substituir algum medicamento utilizado antes da gestação.

- **TRATAMENTO ADEQUADO E CONTROLE DE DOENÇAS**

Algumas condições como diabetes, hipertensão, doenças psiquiátricas, doenças sexualmente transmissíveis, problemas da tireóide, assim como os medicamentos que são utilizados para tratar estas condições, podem ser prejudiciais ao bebê. O controle adequado destas doenças antes da gravidez pode diminuir os riscos para a mulher e para o bebê.

- **SUPLEMENTAÇÃO COM ÁCIDO FÓLICO**

O ácido fólico é uma vitamina B que pode ser encontrada em alguns alimentos como suco de laranja, vegetais de folhas verdes, cereais matinais, arroz e pães de trigo integral fortificados. Porém, mesmo com uma alimentação saudável, a quantidade necessária de ácido fólico que uma mulher precisa no período pré concepcional e no início da gestação pode não ser suficiente.

A suplementação de ácido fólico pela gestante desde antes da gravidez diminui significativamente a chance de ocorrerem algumas malformações no bebê, como defeitos na formação do cérebro e da espinha dorsal.

Por isso, é recomendado a todas as mulheres que desejam engravidar, além de manter uma alimentação saudável, o uso diário um comprimido (a dose varia de 0,4 a 5 mg) por dia de ácido fólico de 60 a 90 dias antes da concepção, até pelo menos o final do primeiro trimestre de gravidez.

APÊNDICE I - APRESENTAÇÃO DO MANUAL DE GENÉTICA MÉDICA PARA A ATENÇÃO PRIMÁRIA À SAÚDE

MANUAL DE GENÉTICA MÉDICA PARA A ATENÇÃO PRIMÁRIA À SAÚDE

Projeto editorial submetido ao Grupo A

ORGANIZADORES

Roberto Giugliani

Taiane Vieira

COLABORADORES

Andressa Federhen

Antonette Souto El Husny

Camila Bittar

Carolina Souza

Cristina Netto

Fernanda Vianna

Flávia Ferreira

Ida Schwartz

Júlio Cesar Leite

Larissa Silva

Lavínia Schuler

Louise Pinto

Maria Teresa Sanseverino

Tatiele Nalin

Oswaldo Artigalas

APRESENTAÇÃO

Taiane Vieira

Roberto Giugliani

Nos últimos anos estamos vivenciando uma transição epidemiológica, a qual leva as doenças genéticas a assumirem um papel de destaque como fator de morbidade e mortalidade. A Atenção Primária à Saúde (APS) parece ser o cenário ideal para trabalhar estratégias de prevenção e controle de doenças com base genética ou malformações congênitas.

Para tanto, é necessário que os profissionais da APS estejam familiarizados com conceitos básicos de genética médica, além de terem conhecimento sobre algumas condições genéticas mais frequentes na população. Com a integração desses conhecimentos poderão, além de promover a prevenção e controle de algumas condições genéticas, estarem preparados para o manejo de algumas situações na atenção primária.

Assim, apresentamos o Manual de Genética Médica para a Atenção Primária à Saúde, que engloba conceitos básicos sobre genética médica e informações sobre condições genéticas mais frequentes em uma leitura rápida, reunidos em oito capítulos: Conceitos Básicos sobre Genética Médica; Avaliação Genética de Famílias; Agentes Teratogênicos e Prevenção de Defeitos Congênitos; Genética da Deficiência Intelectual; Erros Inatos do Metabolismo e Triagem Neonatal; Oncogenética; Genética e as Doenças Comuns do Adulto; Aconselhamento Genético, Atenção Pré-Concepcional e Diagnóstico Pré-Natal.

ANEXO**ANEXO I – PORTARIA Nº 81 DE 20 DE JANEIRO DE 2009****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.

O MINISTRO DE ESTADO DA SAÚDE, no uso de suas atribuições, e

Considerando a necessidade de estruturar no SUS uma rede de serviços regionalizada e hierarquizada que permita a atenção integral em Genética Clínica e a melhoria do acesso a esse atendimento especializado;

Considerando que, segundo a Organização Mundial da Saúde (OMS), a Sociedade Brasileira de Genética Clínica e a Sociedade Brasileira de Genética, aproximadamente cinco por cento das gestações resultam no nascimento de uma criança com algum tipo de anomalia congênita ou doença genética que comprometerá seu desenvolvimento e qualidade de vida;

Considerando que condições de etiologia predominantemente genética respondem por quinze por cento a vinte e cinco por cento das causas de mortalidade perinatal e infantil em nações em desenvolvimento, tendo as anomalias congênitas passado da quinta para a segunda causa de mortalidade infantil no Brasil nos últimos vinte e cinco anos;

Considerando haver indicações de que as anomalias congênitas e as doenças geneticamente determinadas têm maior prevalência nos países em desenvolvimento, possivelmente refletindo a falta de medidas preventivas e terapêuticas adequadas;

Considerando que o aconselhamento genético é o pilar central da atenção à saúde em genética clínica e deve ser garantido a todos os indivíduos e famílias sob risco de anomalia congênita ou doença genética;

Considerando a necessidade de estabelecer critérios mínimos para o credenciamento e a habilitação dos serviços de genética clínica na rede SUS;

Considerando a necessidade de auxiliar os gestores do SUS na regulação, fiscalização, controle e avaliação da assistência prestada aos usuários em genética clínica; e

Considerando a decisão da Comissão Intergestores Tripartite – CIT, em reunião ordinária de 27 de novembro de 2008, resolve:

Art. 1º Instituir, no âmbito do SUS a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica.

Parágrafo único. A Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica será implantada de forma articulada nas três esferas de gestão do SUS.

Art. 2º São objetivos da Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica:

I - organizar uma linha de cuidados integrais (promoção, prevenção, tratamento e reabilitação) que perpassa todos os níveis de atenção, promovendo, dessa forma, a atenção por intermédio de equipe multiprofissional, com atuação interdisciplinar;

II - possibilitar a identificação dos determinantes e condicionantes dos principais problemas de saúde relacionados a anomalias congênitas e doenças geneticamente determinadas, de forma a fornecer subsídios para a elaboração de ações e políticas públicas no setor, sem prejuízo da participação social;

III - definir critérios técnicos mínimos para o funcionamento, o monitoramento e a avaliação dos serviços que realizam os procedimentos e técnicas em genética clínica;

IV - incentivar a realização de pesquisas e projetos estratégicos destinados ao estudo do custo-efetividade, eficácia e qualidade e incorporação de tecnologias na área de genética clínica; e

V - qualificar a assistência e promover a educação permanente dos profissionais de saúde envolvidos com a implantação e a implementação da Política de Atenção Integral em Genética Clínica, em conformidade com os princípios da integralidade e da Política Nacional de Humanização (PNH).

Art. 3º A Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica, será constituída dos seguintes níveis:

I - Atenção Básica;

II - Atenção Especializada em genética clínica.

§ 1º Na atenção básica serão identificadas e acompanhadas as famílias e indivíduos com problemas relacionados a anomalias congênitas e doenças geneticamente determinadas;

§ 2º Na atenção especializada em genética clínica será realizado o acompanhamento especializado multidisciplinar e os demais procedimentos do elenco deste nível de atenção dos casos encaminhados pela atenção básica;

I - A atenção especializada será composta por:

a) Unidades de Atenção Especializada; e

b) Centros de Referência em Genética Clínica.

§ 3º A atenção integral em genética clínica deverá ser organizada em conformidade com o Plano Diretor de Regionalização (PDR) de cada ente federado e com os princípios e diretrizes do SUS.

Art. 4º Cabe à União, aos Estados, aos Municípios e ao Distrito Federal a fiscalização, o controle e a avaliação das ações de atenção em genética clínica no seu âmbito de atuação e gestão.

§ 1º Os Municípios, os Estados e o Distrito Federal poderão suplementar objeto desta Portaria para atender às necessidades e peculiaridades loco-regionais.

§ 2º As atribuições que compõem este artigo deverão ser fundamentadas nas diretrizes, protocolos de conduta e mecanismos de referência e de contra-referência em todos os níveis de atenção que permitam o aprimoramento da atenção, da regulação, do controle e da avaliação.

Art. 5º Compete à Secretaria de Atenção à Saúde (SAS) a adoção das medidas necessárias à plena estruturação da Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica.

Art. 6º Esta Portaria entra em vigor na data de sua publicação.

JOSÉ GOMES TEMPORÃO