

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE - UFRN
ESCOLA DE SAÚDE - ESUFRN
SECRETARIA DE EDUCAÇÃO À DISTÂNCIA – SEDIS
CURSO DE ESPECIALIZAÇÃO DE PRECEPTORIA EM SAÚDE

**NOVA PROPOSTA DE ENSINO-APRENDIZAGEM PARA PROPORCIONAR UMA
VISÃO INTEGRAL NO ATENDIMENTO AOS PACIENTES COM DOENÇAS
RARAS/GENÉTICAS AOS ACADÊMICOS DA ÁREA DA SAÚDE DA
UNIVERSIDADE FEDERAL DE PELOTAS**

CLÁUDIA FERNANDES LOREA

PELOTAS/RS

2020

CLÁUDIA FERNANDES LOREA

**NOVA PROPOSTA DE ENSINO-APRENDIZAGEM PARA PROPORCIONAR UMA
VISÃO INTEGRAL NO ATENDIMENTO AOS PACIENTES COM DOENÇAS
RARAS/GENÉTICAS AOS ACADÊMICOS DA ÁREA DA SAÚDE DA
UNIVERSIDADE FEDERAL DE PELOTAS**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado
ao Curso de Especialização de Preceptoría em
Saúde, como requisito final para obtenção do
título de Especialista em Preceptoría em Saúde.
Orientadora: Prof^a Dra Rosiane Mastelari
Martins

PELOTAS/RS

2020

RESUMO

Introdução: atualmente há pouca atenção para o ensino em doenças genéticas na maior parte das faculdades de medicina e da área da saúde em geral. **Objetivo:** proporcionar aos acadêmicos de medicina da Universidade Federal de Pelotas uma visão integral no atendimento aos pacientes com doenças raras/genéticas. **Metodologia:** será oferecido um atendimento itinerante em genética médica aos graduandos e residentes que estiverem em estágio nas UBS vinculadas a UFPEL. **Considerações finais:** espera-se que, através de mudanças como essa no ensino médico, a genética médica seja agregada em todos os serviços de saúde, qualificando, além do ensino, a assistência ao paciente.

Palavras-chave: genética comunitária, preceptoria, educação médica, atendimento integral à saúde

PLANO DE PRECEPTORIA (PP)

1 INTRODUÇÃO

Atualmente há pouca atenção para o ensino em doenças genéticas na maior parte das faculdades de medicina e da área da saúde em geral, dentro e fora do Brasil. Na graduação em medicina da Universidade Federal de Pelotas (UFPEL) essa realidade não é diferente. No currículo há uma disciplina de genética com a duração de um semestre no segundo ano e, após esse contato inicial os alunos apenas retornarão ao aprendizado em genética no estágio de atendimento ambulatorial na pediatria, nos últimos anos. Os acadêmicos acompanham a atividade clínica da genética apenas vinculada a pediatria, não sendo oportunizado o atendimento em oncogenética, doenças neurodegenerativas típicas de início adulto, aconselhamento pré-concepcional, entre outras patologias genéticas que acometem adultos. Além disso, há pouca associação da teoria da genética básica com a clínica, causando dificuldade de os alunos aplicarem os conhecimentos adquiridos nos anos iniciais da formação. Em razão disso, não é possível proporcionar aos estudantes uma visão integral em genética médica. Este é um dos principais motivos pelos quais os profissionais da saúde, em sua maioria, apresentam baixa suspeição clínica para doenças raras/genéticas na prática profissional.

A Conferência Internacional sobre Cuidados Primários de Saúde, realizada em 1978, pela OMS, em Alma Ata (atualmente Almaty), considerou a atenção básica como um veículo para melhoria da educação em saúde e este segue sendo um conceito contemporâneo (BHUTTA ZULFIQAR *et al.*, 2018). A integração da genética clínica na atenção básica representa uma forma de melhoria na formação dos nossos futuros médicos. É na atenção

básica que temos a melhor oportunidade de mostrar ao estudante o contexto do paciente como uma “pessoa inteira”.

Abordagens de atendimento integral à pessoa com doença genética são consideradas um desafio tanto do ponto de vista ético quanto da logística de sua implementação, respeitando as particularidades das diferentes comunidades. Países com um sistema de atenção básica forte tem maior chance de oferecer atendimento com equidade (RAHIMZADEH; BARTLETT, 2014). As unidades básicas de saúde são elementos essenciais nesse sistema. É possível, através de uma atualização do currículo do ensino médico, oferecer o conhecimento necessário para que os médicos sejam capazes de identificar pacientes com risco de possuírem uma doença genética, de fornecer as devidas informações e de encaminhar para centros especializados, se necessário.

Já existem publicações com propostas para um novo currículo de educação em genética no atendimento básico, nas quais os profissionais envolvidos percebem a genética como parte do seu papel dentro da medicina (PANEQUE *et al.*, 2016, WILSON *et al.* 2016, BURKE *et al.*, 2009). A demanda de ampliar o ensino em genética vem também dos próprios profissionais da atenção primária. Vários estudos apontam falta de conhecimento e convicção no manejo de pacientes em risco para uma condição genética reportada pelos médicos (JACKSON *et al.*, 2019).

Apesar de sabermos que a atenção básica é a porta de entrada da população no Sistema Único de Saúde (SUS), ainda temos poucas ferramentas em genética médica validadas para utilização na clínica e na preceptoria (LEMKE *et al.*, 2020). A ampla gama de conhecimento que um profissional da atenção básica necessita para oferecer um atendimento de qualidade à população somada à alta demanda por atendimentos torna a implementação de novos protocolos com alta complexidade inexecutável.

O Ministério da Saúde, a partir da Portaria nº199 de 30 de janeiro de 2014, publicou o documento “Diretrizes para atenção integral às pessoas com doenças raras no sistema único de saúde – SUS”, no qual utiliza a conceito de doença rara, definido pela Organização Mundial de Saúde (OMS), como sendo aquela que acomete até 65 pessoas em 100 mil. Estima-se que existam entre 6.000 e 8.000 tipos diferentes de doenças raras. Oitenta por cento (80%) delas decorrem de fatores genéticos.

Apesar de boa parte das patologias genéticas serem raras, quando consideradas em conjunto, a prevalência é bastante relevante, representando cerca de 3,5 a 5,9% da população mundial, ou seja, um total de 263 a 446 milhões de pessoas. Esta estimativa deriva de um estudo que considerou uma definição de doença rara um pouco mais restrita, utilizada na

Europa (até 50 em 100 000), isso significa que as doenças com prevalência entre 50 a 65 em 100 mil não foram incluídas nessa estatística. Além disso, o estudo sugere que a prevalência real desse grupo de doenças é provavelmente superior ao reportado por diversos outros motivos, como subdiagnóstico e subregistro (NGUENGANG WAKAP *et al.*, 2020, BLENCOWE *et al.*, 2018).

De acordo com estudos realizados até os dias de hoje, as intervenções educacionais de curto prazo têm baixa eficácia em causar mudanças significativas e duradouras no reconhecimento de risco genético e no manejo dos pacientes (PANEQUE, 2016). Em um artigo publicado sobre atenção em genética médica no SUS, Llerena e colaboradores sugerem provável vantagem na descentralização do atendimento do geneticista através da presença de um profissional itinerante e introdução da genética na atenção primária, além de redes laboratoriais, registros de qualidade em malformações congênitas, ações de prevenção, educação permanente e pesquisa (VIEIRA *et al.*, 2013).

2 OBJETIVO

A proposta deste PP de oferecer um atendimento itinerante em genética médica associado a preceptoria da medicina comunitária tem por objetivo proporcionar aos acadêmicos da área da saúde uma visão integral no atendimento aos pacientes com doenças raras/genéticas.

3 METODOLOGIA

3.1 TIPO DE ESTUDO

Estudo descritivo de uma proposta de plano de preceptoria a ser aplicado nas unidades básicas de saúde (UBS) vinculadas a Universidade Federal de Pelotas (UFPEL).

3.2 LOCAL DO ESTUDO / PÚBLICO-ALVO / EQUIPE EXECUTORA

Os locais envolvidos no estudo são as UBS vinculadas a UFPEL. O público alvo são os acadêmicos da área da saúde que estejam em estágio curricular nas UBS e médicos residentes em medicina comunitária, ou de outras especialidades que, porventura, estejam em estágio naquele local. A equipe executora envolve a mim (médica geneticista), os preceptores da medicina comunitária e, eventualmente os agentes de saúde locais.

3.3 ELEMENTOS DO PP

A estratégia proposta neste plano de preceptoria é oferecer atendimento itinerante em genética médica associado a ensino continuado e preceptoria dos alunos e residentes que estiverem em estágio nas UBS vinculadas a UFPEL.

A intervenção deverá ocorrer em um dia na semana e será feita uma semana para cada UBS, ou seja, com total de seis UBS, cada uma terá um dia de atendimento e preceptoria a cada seis semanas. Através do contato personalizado e conhecimento da realidade da estrutura e da população abrangida por cada unidade poderão serem criados protocolos e ações em prevenção mais produtivas para cada localidade.

Em relação a educação continuada associada a esses encontros, a proposta é de um tema curto em genética ou um caso clínico a ser discutido em grupo com os alunos e residentes presentes naquele dia. Visando manter a viabilidade do projeto essa discussão deverá ser restrita em duração, em torno de 15 minutos, e a partir daí poderá ser escolhido um texto ou artigo para ser lido para o próximo encontro em seis semanas.

3.4 FRAGILIDADES E OPORTUNIDADES

O aspecto itinerante desse projeto apresenta a vantagem de criar um ambiente com interação multiprofissional em cada UBS. Os profissionais locais, incluindo os agentes de saúde, além dos estudantes, podem enriquecer essa experiência. A existência de unidades básicas de saúde espalhadas pela cidade e vinculadas a universidade representa um aspecto que fortalece a aplicação desse projeto. Essa intervenção reforça a interação entre pacientes e familiares através do aconselhamento genético. Como experiência local, podemos citar o surgimento de uma associação de mães de pacientes com distrofia muscular de Duchenne, a partir da elaboração de um ambulatório multiprofissional no setor de pediatria da UFPEL. Dessa mesma forma, a aproximação da genética no ambiente das comunidades tem o potencial de impulsionar as associações de pacientes, que são muito benéficas em relação a aderência ao tratamento e rede de apoio. A observação do paciente em seu ambiente biopsicossocial é essencial na preceptoria para que o aluno compreenda o paciente dentro de sua realidade particular. Por vezes a manutenção de projetos como esse é difícil, por falta de profissionais capacitados, falta de tempo ou motivação.

3.5 PROCESSO DE AVALIAÇÃO

Para avaliar os resultados do projeto a participação dos principais atores envolvidos, estudantes, médicos residentes e preceptores da medicina comunitária em fornecer um feedback das ações será importante, através de instrumento de avaliação qualitativa. Esse instrumento incluirá avaliação inicial com as expectativas em relação ao projeto e avaliação do impacto após seis meses e a seguir um ano de intervenção, incluindo seguintes principais tópicos: satisfação dos alunos e residentes com o aprendizado obtido; mudanças nas habilidades clínicas; mudanças na confiança em seu conhecimento em genética médica; mudanças na percepção da aplicabilidade da genética na sua vida profissional atual ou futura, no caso dos acadêmicos; mudança na confiança dos preceptores da medicina comunitária em orientar os alunos/esclarecer dúvidas envolvendo a genética médica. O instrumento de avaliação será criado em conjunto com a preceptoria levando em conta as expectativas de ensino aos acadêmicos e residentes.

4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A proposta contida nesse PP tem boa chance de causar um impacto positivo a longo prazo e uma mudança mais consistente na avaliação de risco genético tanto pelos profissionais da medicina comunitária como dos acadêmicos de medicina em sua futura vida profissional independente por incluir uma intervenção de forma continuada. Para a implementação deste projeto será necessário superar os desafios de limitação de tempo para atendimentos nas UBS e é essencial o engajamento dos profissionais e acadêmicos envolvidos.

Em resumo, a concentração do conhecimento em genética apenas na figura do médico geneticista limita o ensino da genética clínica nas faculdades de medicina, devido à escassez desse profissional. Capacitar os acadêmicos, residentes e preceptores da medicina de família para tomada de decisões em genética na prática diária é uma maneira de torná-la mais acessível. Espera-se que através de mudanças como essa no ensino médico a genética médica seja agregada em todos os serviços de saúde, descentralizando o conhecimento e respeitando dessa forma os princípios gerais do SUS: universalização, integralidade e equidade. Essa intervenção, se bem sucedida, pode impulsionar futuras intervenções em educação em pesquisa nessa área, em consonância com as novas políticas públicas em doenças raras.

REFERÊNCIAS

BAARS, M.J.H.; HENNEMAN, L.; TEN KATE, L.P. Deficiency of knowledge of genetics and genetic tests among general practitioners, gynecologists, and pediatricians: a global problem. **Genet Med.**, v.7, p.605–610, 2005.

BHUTTA ZULFIQAR, A. *et al.* Alma Ata and primary healthcare: back to the future **BMJ**, p. 363, 2018.

BLENCOWE, H. *et al.* Rare single gene disorders: Estimating baseline prevalence and outcomes worldwide. **J Community Genet.**, v.9, p.397-406, 2018.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS / Ministério da Saúde. Brasília, DF, 2014.

BRASÍLIA. **RELATÓRIO FINAL 2019**. Câmara dos Deputados. Comissão de Seguridade Social e Família Subcomissão Especial de Doenças Raras. Disponível em: <so_SubEspdeDoenasRaras_RELATORIOFINAL_2RELATORIOFINALAprovadopelaSUBRARAS.pdf>. Acesso em 24 de maio de 2020.

BURKE, S. *et al.* Developing a curriculum statement based on clinical practice: genetics in primary care. **British Journal of General Practice.**, v.59, n.559, p. 99-103, 2009.

CORNEL, M.C. Evidence-Based qualifi of Non-Genetic-Expert Physicians: Experiences Over Three Decades in Amsterdam. **Front Genet.**, v.10, p.712, Agosto 2019.

HARDING, B. Bridging the gap in genetics: a progressive model for primary to specialist care. **BMC Med Educ.**, v.11, n.19, p.195, Junho 2019.

JACKSON, L. *et al.* The Gen-Equip Project - evaluation and impact of genetics e-learning resources for primary care in six European languages. **Genet. Med.**, v.21, p.718–726, 2019.

LEMKE A. A. *et al.* Primary care physician experiences utilizing a family health history tool with electronic health record-integrated clinical decision support: an implementation process assessment. **J Community Genet.**, published online ahead of print, Feb 2020.

LOPES-JUNIOR, L. C. *et al.* Exequibilidade da atenção integral em genética clínica no sistema único de saúde: ampliando o debate. **Texto contexto - enferm.**, Florianópolis, v. 23, n. 4, p.

1130-1135, Dec. 2014. Disponível em http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S010407072014000401130&lng=en&nrm=iso. Acesso em 23 maio 2020.

LOPES-JÚNIOR, L. C., Carvalho Júnior, P. M., de Faria Ferraz, V. E., Nascimento, L. C., Van Riper, M., and Flória-Santos, M. Genetic education, knowledge and experiences between nurses and physicians in primary care in Brazil: A cross-sectional study. **Nursing & Health Sciences**, v.19: p.66– 74, 2017.

MELO, D. G. et al. Perfil clínico-epidemiológico da genética médica no Sistema Único de Saúde: análise do município de São Carlos, SP. BEPA, **Bol. epidemiol. paul.** (Online), São Paulo, v. 7, n. 75, mar. 2010. Disponível em http://periodicos.ses.sp.bvs.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1806-42722010000300001&lng=pt&nrm=iso. Acesso em 23 maio 2020.

MELO, D. G. *et al.* Qualificação e provimento de médicos no contexto da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde (SUS). **Interface (Botucatu)**, Botucatu, v.21, supl.1, p.1205-1216, 2017.

NGUENGANG WAKAP, S. *et al.* Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. **Eur J Hum Genet.**, v.28, p.165–173, 2020.

NOVOA, M.C.; BURNHAM, T.F. Desafios para a universalização da genética clínica: o caso brasileiro. **Rev Panam Salud Publica.**, v.29, n.1, p.61-8, 2011.

PANEQUE, M. *et al.* A systematic review of interventions to provide genetics education for primary care. **BMC Fam Pract.**, v. 17, n. 89, Julho 2016.

RAHIMZADEH, V.; BARTLETT, G. Genetics and primary care: where are we headed? **Journal of Translational Medicine**, v.12, p. 238–8, Agosto 2014.

VIEIRA, D. K. R. *et al.* Atenção em genética médica no SUS: a experiência de um município de médio porte. **Physis**, Rio de Janeiro, v. 23, n. 1, p. 243-261, 2013.

WILSON, B. *et al.* Supporting genetics in primary care: investigating how theory can inform professional education. **Eur J Hum Genet.**, v.24, p. 1541–1546, 2016.