

CARLOS GUILHERME GAELZER PORCIUNCULA

Este exemplar corresponde à versão final da
Tese de Doutorado apresentada ao Programa
de Pós-Graduação Ciências Médicas da
Faculdade de Ciências Médicas da UNICAMP,
para obtenção do título de Doutor em Ciências
Médicas, área de Ciências Biomédicas do(a)
aluno(a) **Carlos Guilherme Gaelzer**
Porciúncula.

Campinas, 26 de fevereiro de 2004.

Prof(a). Dr(a). Denise Y.J. Norato
Orientador(a)

AVALIAÇÃO DO ENSINO DE GENÉTICA MÉDICA
NOS CURSOS DE MEDICINA DO BRASIL

CAMPINAS

2004

UNICAMP
BIBLIOTECA CENTRAL
SEÇÃO CIRCULANTE

CARLOS GUILHERME GAELZER PORCIUNCULA

***AVALIAÇÃO DO ENSINO DE GENÉTICA MÉDICA
NOS CURSOS DE MEDICINA DO BRASIL***

*Tese de Doutorado apresentada à Pós-Graduação
da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade
Estadual de Campinas para obtenção do título de
Doutor em Ciências Médicas, área de Ciências
Biomédicas.*

0200413870

Orientadora: Profa. Dra. Denise Yvonne Janovitz Norato

CAMPINAS

2004

| | |
|------------|-------------------------------------|
| UNIDADE | BC |
| Nº CHAMADA | T/UNICAMP |
| | P823a |
| V | EX |
| TOMBO BCI | 59716 |
| PROC. | 16.117-04 |
| C | <input type="checkbox"/> |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> |
| PREÇO | 11,00 |
| DATA | 20.9.04 |
| Nº CPD | |

Bib ID 322523

**FICHA CATALOGRÁFICA ELABORADA PELA
BIBLIOTECA DA FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS
UNICAMP**

P823a

Porciuncula, Carlos Guilherme Gaelzer

Avaliação do ensino de genética médica nos cursos de medicina do Brasil / Carlos Guilherme Gaelzer Porciuncula. Campinas, SP : [s.n.], 2004.

Orientador : Denise Yvonne Janovitz Norato

Tese (Doutorado) Universidade Estadual de Campinas. Faculdade de Ciências Médicas.

1. Educação médica - Brasil. 2. Genética médica. 3. Genética – Estudo e Ensino. 4. Currículos. I. Denise Yvonne Janovitz Norato. II. Universidade Estadual de Campinas. Faculdade de Ciências Médicas. III. Título.

Banca examinadora da tese de Doutorado

Orientador(a): Prof(a). Dr(a).

Membros:

1.

2.

3.

4.

5.

Curso de pós-graduação em Ciências Médicas da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Estadual de Campinas.

Data:

DEDICATÓRIA

*A todos os meus alunos,
nesses últimos 25 anos, desde a FURG até a
UFAL,
em especial ao Grupo de Estudo de Genética
Médica,
com quem aprendi sobre o ensino enquanto
ensinava genética.*

*À Isabella Lopes Monlleó,
ao Marshall Italo Barros Fontes e ao Emerson
Santana Santos,
ontem alunos, hoje colegas,
com quem tenho compartilhado as aventuras e
os desafios do ensino da genética.
À Eneida Lipinski Figueiredo, pelos mesmos
motivos.*

*A Oswaldo Frota-Pessoa,
meu referencial e modelo de educador.*

À Profª. Dra. Denise Yvonne Janovitz Norato, que percebeu o valor e o esforço de um trabalho feito quase “às escondidas” e me proporcionou esse tempo de crescimento profissional e pessoal em Campinas.

Obrigado, Denise, pela confiança depositada, pelo apoio recebido, pelo convívio e amizade.

Aos professores Isabella Lopes Monlleó, Marshall Italo Barros Fontes e Joelma Matias Santos, pela continuidade do nosso trabalho na Universidade Federal de Alagoas.

À Profª. Dra. Antônia Paula Marques de Faria, pela idéia deste trabalho.

À Profª. Dra. Christine Hackel, ao Prof. Dr. Luis Alberto Magna,

À Profª. Dra. Andréa Maciel Guerra, à Profª. Dra. Antônia Paula Marques de Faria, à Profª. Dra. Denise Yvonne Janovitz Norato, à Profª. Dra. Vera Lucia Gil da Silva Lopes, pela contribuição ao meu crescimento científico e profissional, tanto nas aulas quanto nos ambulatórios.

Aos professores do Departamento de Genética Médica da Unicamp, pelo convívio nesses 4 anos.

Aos funcionários do Departamento de Genética Médica da Unicamp, em especial à Sra. Maria Cláudia Furlan, pela assistência no meu dia-a-dia no Departamento de Genética Médica.

Aos colegas doutorandos, mestrandos e residentes, pela convivência e amizade.

Aos colegas professores de Genética que contribuíram com os dados desta pesquisa.

À SBGC e aos colegas da Comissão de Ensino de Graduação.

À Universidade Federal de Alagoas,

Aos Departamentos de Biologia e de Tocoginecologia e Pediatria e ao Hospital Universitário, onde cresci profissionalmente nesses últimos 20 anos.

Aos amigos Ida Cristina Gubert e Remy Lessnau, Isabella Lopes Monlleó e José de Souza Leão, Paulo Roberto Massaro, pela amizade, carinho, dedicação, presença, disponibilidade e apoio em todas as horas.

À Maria Alayde Mendonça da Silva e à Eneida Lipinski Figueiredo, pela amizade e pelo carinho à distância.

À Marilene Batista, pelo cuidado de sempre.

À Ana Elisa, Luis Adolfo, Carolina e Lucas, Lilian, Luciana e Mariana, com quem compartilho amor e carinho, além de alguns genes.

A CAPES, pelo apoio financeiro.

“Quando eu penso em Genética, só lembro de ervilha... e eu detesto ervilha!!!”
(depoimento de C. H. M., aluno do curso de Medicina da FURG, em março de 1978,
no meu primeiro dia de aula como professor de Genética)

*“A Hemofilia é a agonia de um simples arranhão,
seja plebeu, seja rainha, todos juntos sofrerão.
Henfil, o teu nome também carrega
a certeza de ser um herói a vencer
essa luta sem trégua
que sangrando despreza
nosso gosto de paz.”*

*(Trecho da música Hemofilia, de autoria de Arnóbio Rocha Oliveira,
aluno da minha primeira turma de Medicina na UFAL, em 1988)*

*“Quando a gente chegou na casa do paciente,
a gente se deu conta que ali tinha mais outros problemas,
além da doença genética”.*

*(comentário de uma equipe de alunos do curso de Medicina na UFAL, em 1998,
voltando de uma consulta domiciliar, uma das atividades da Disciplina de Genética
Clínica)*

| | <i>Pág.</i> |
|--|-------------|
| RESUMO | xxix |
| ABSTRACT | xxxiii |
| 1-INTRODUÇÃO | 37 |
| 2-REVISÃO DA LITERATURA | 43 |
| 2.1-A MEDICINA E A GENÉTICA..... | 45 |
| 2.1.1-ainda antes de Garrod..... | 45 |
| 2.1.2-de Flexner à Eugenia..... | 46 |
| 2.1.3-do Aconselhamento Genético à Declaração de Edimburgo..... | 48 |
| 2.2-O REPENSAR DOS PARADIGMAS..... | 53 |
| 2.2.1-Do Paradigma da Integralidade ao Paradigma da Medicina Genômica..... | 53 |
| 2.3-PERSPECTIVAS E DESAFIOS DA MEDICINA E DA GENÉTICA..... | 56 |
| 2.3.1-Uma “medicina para todos”..... | 56 |
| 2.3.2-Uma “genética para todos”..... | 58 |
| 2.3.3-Uma “genética feita por todos”..... | 65 |
| 2.4-O ENSINO DA GENÉTICA NA ÁREA DA SAÚDE..... | 67 |
| 2.4.1-Do Short Course in Medical Genetics ao <i>Core Curriculum</i> | 67 |
| 2.4.2-Dos entraves e das deficiências..... | 70 |
| 2.4.3-às propostas e diretrizes educacionais em genética..... | 78 |
| 2.4.4-Novas estratégias..... | 102 |
| 2.5-O ENSINO DA MEDICINA E DA GENÉTICA NO BRASIL..... | 105 |
| 2.5.1-Histórico..... | 105 |
| 2.5.1.1-da Santa Casa de Misericórdia ao hospital-escola..... | 105 |
| 2.5.1.2-de Saldanha a Íris Ferrari..... | 107 |
| 2.5.1.3-de The Curriculum a Reforma Universitária de 1968..... | 108 |
| 2.5.1.4-da Lei de Diretrizes e Bases às Diretrizes Curriculares Nacionais..... | 109 |
| 2.5.2-A proliferação da escola médica e a qualidade do ensino..... | 111 |
| 2.5.3-A avaliação do ensino médico como instrumento de transformação..... | 114 |
| 2.5.4-Alguns entraves e desafios na transformação do ensino médico..... | 116 |

| | |
|--|------------|
| 2.5.5-A avaliação do ensino da genética nas escolas médicas – uma necessidade..... | 119 |
| 3-OBJETIVOS..... | 123 |
| 4-CASUÍSTICA E MÉTODOS..... | 127 |
| 4.1-CASUÍSTICA..... | 129 |
| 4.2-MÉTODOS..... | 129 |
| 4.3-TABULAÇÃO DOS DADOS..... | 132 |
| 4.4-TESTES..... | 135 |
| 5-RESULTADOS E DISCUSSÃO..... | 137 |
| 5.1-DAS INSTITUIÇÕES..... | 140 |
| 5.2-DOS DOCENTES..... | 145 |
| 5.3-DAS DISCIPLINAS..... | 154 |
| 6-CONCLUSÃO..... | 183 |
| 7-CONSIDERAÇÕES FINAIS..... | 189 |
| 8-REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS..... | 199 |
| 9-ANEXOS..... | 211 |

LISTA DE ABREVIATURAS

| | |
|-----------|---|
| AAMC | Association of American Medical Colleges |
| ABEM | Associação Brasileira de Educação Médica |
| ABMG | American Board of Medical Genetics |
| ABMS | American Board of Medical Specialties |
| ABP | Aprendizado Baseado em Problemas |
| AMA | American Medical Association |
| AMB | Associação Médica Brasileira |
| ANA | American Nurses Association |
| APHMG | Association of Professors of Human or Medical Genetics |
| ASHG | American Society of Human Genetics |
| CES/CNE | Câmara de Educação Superior do Conselho Nacional de Educação |
| CFE | Conselho Federal de Educação |
| CFM | Conselho Federal de Medicina |
| CINAEM | Comissão Interinstitucional Nacional de Avaliação do Ensino Médico |
| CNS | Conselho Nacional de Saúde |
| CREMESP | Conselho Regional de Medicina do Estado de São Paulo |
| GMC | General Medical Council |
| INEPE/MEC | Instituto Nacional de Estudos e Pesquisas Educacionais do Ministério de Educação e Cultura |
| MEC | Ministério da Educação e Cultura |
| MIM | Mendelian Inheritance in Man |
| MRC | Medical Research Council |
| MS | Ministério da Saúde |
| NCGR | National Center for Genome Resources |
| NCHPEG | National Coalition for Health Professional Education in Genetics |
| NHGRI | National Human Genome Research Institute |
| OMIM | Online Mendelian Inheritance in Man |
| OMS | Organização Mundial da Saúde |
| PGH | Projeto Genoma Humano |

| | |
|---------|---|
| PSF | Programa Saúde da Família |
| RCF | Royal College of Physicians |
| SBG | Sociedade Brasileira de Genética |
| SBGC | Sociedade Brasileira de Genética Clínica |
| SUS | Sistema Único de Saúde |
| Unicamp | Universidade Estadual de Campinas |
| USP | Universidade de São Paulo |
| WAOPBD | World Alliance of Organizations for the Prevention of Birth Defects |

LISTA DE TABELAS

| | <i>Pág.</i> |
|--|-------------|
| Tabela 1- Distribuição e frequência regional dos cursos médicos do país e da amostra | 139 |
| Tabela 2- Distribuição dos cursos no Brasil e na amostra estudada de acordo com o tipo de organização e a fonte mantenedora | 140 |
| Tabela 3- Distribuição e frequência dos tipos de instituições entre públicas e particulares | 141 |
| Tabela 4- Distribuição e frequência das instituições com e sem departamento de genética de acordo com as suas características | 142 |
| Tabela 5- Distribuição das instituições com relação ao número de docentes de acordo com as suas características | 144 |
| Tabela 6- Distribuição da frequência das instituições quanto à titulação em qualquer área dos docentes sem e com doutorado ou mais, de acordo com as suas características | 151 |
| Tabela 7- Distribuição da frequência das instituições com docentes com o título de residência médica, mestrado, doutorado ou mais, em genética e em outra área, de acordo com as suas características | 151 |

LISTA DE QUADROS

| | <i>Pág.</i> |
|---|-------------|
| Quadro 1- Características dos 57 cursos de medicina | 140 |
| Quadro 2- Distribuição e freqüência das instituições com e sem departamento de genética e das unidades responsáveis pelos conteúdos de genética | 142 |
| Quadro 3- Distribuição e freqüência dos docentes com relação ao tempo de docência | 146 |
| Quadro 4- Distribuição e freqüência dos cursos de pós-graduação realizados pelos docentes em genética e em outra área | 148 |
| Quadro 5- Distribuição do número de docentes com mestrado, doutorado e pós-doutorado / livre docência / concurso para professor titular nas diferentes áreas da genética | 149 |
| Quadro 6- Distribuição e freqüência dos docentes com relação à titulação máxima em qualquer área | 150 |
| Quadro 7- Número de professores de genética em outros cursos | 152 |
| Quadro 8- Distribuição e freqüência do nome das 73 disciplinas | 154 |
| Quadro 9- Distribuição e freqüência do tipo de atividade desenvolvida nas disciplinas | 164 |
| Quadro 10- Relação dos autores e número de indicações por disciplina | 168 |
| Quadro 11- Endereços da Web e Periódicos mais usados | 169 |
| Quadro 12- Relação das ementas, objetivos e conteúdos de 55 disciplinas encaminhadas por 44 instituições | 170 |
| Quadro 13- Lista de conhecimentos, habilidades e atitudes a serem adquiridos pelo estudante de medicina | 180 |

LISTA DE GRÁFICOS

| | <i>Pág.</i> |
|---|-------------|
| Gráfico 1 Número de professores (N = 150) por instituição (N = 57) | 144 |
| Gráfico 2 Tempo de formado dos docentes (N = 122) | 146 |
| Gráfico 3 Carga horária total por instituição (N = 49) | 156 |
| Gráfico 4 Comparação da carga horária das disciplinas de genética dos cursos vinculados a universidades e escolas médicas | 158 |

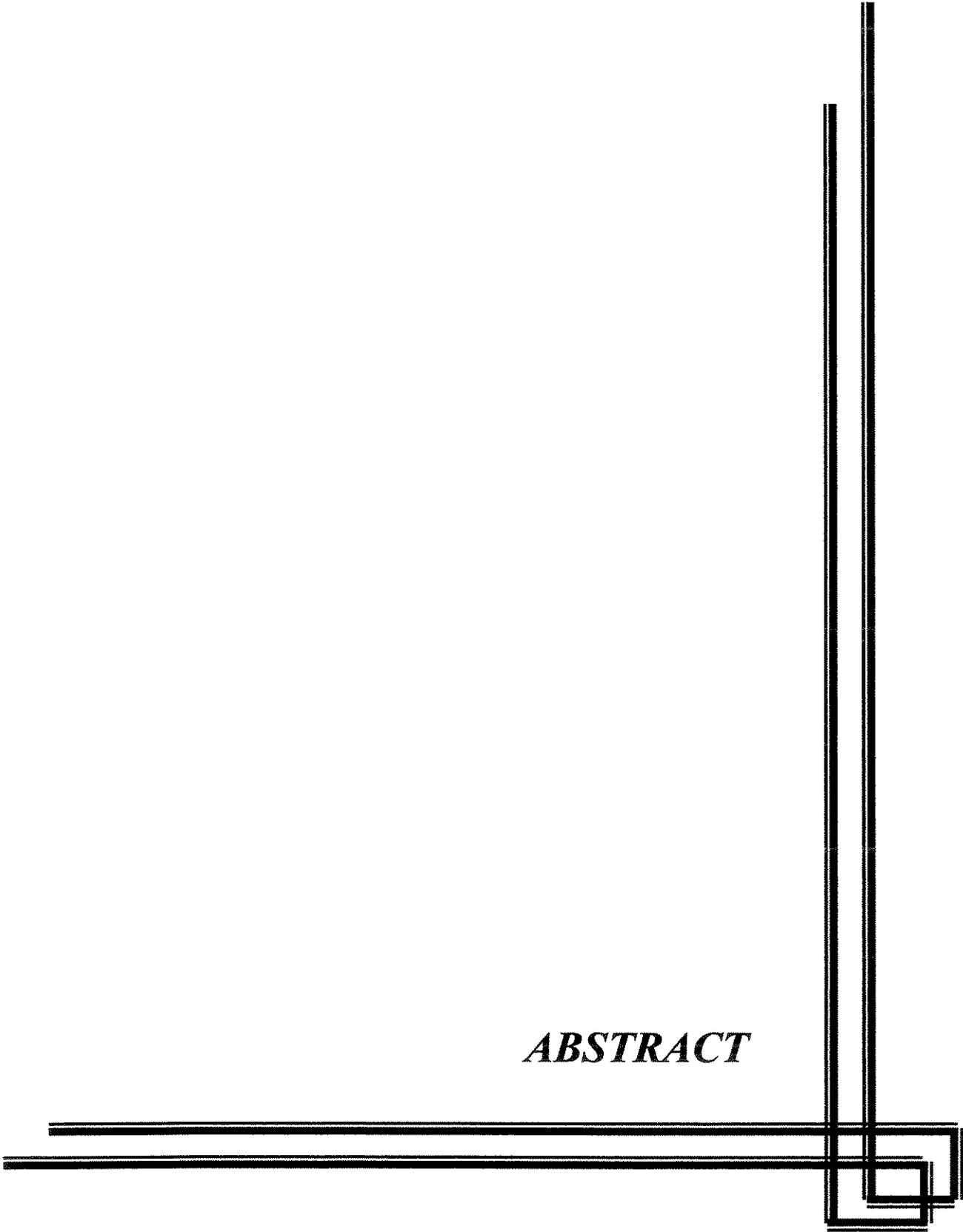
RESUMO

Nas últimas duas décadas, nos países desenvolvidos, têm sido publicados muitos artigos sobre educação médica em genética na tentativa de definir o que deve ser ensinado nas escolas médicas. Nos países em desenvolvimento, embora o treinamento e o ensino da genética médica venham sendo gradativamente introduzidos nos cursos de medicina, ainda são poucas as escolas médicas que têm uma disciplina de genética clínica e a maioria dos médicos não está informada sobre as modernas aplicações da genética na sua prática médica. No Brasil não há uma avaliação recente sobre o ensino da genética nos cursos médicos. O presente trabalho visa conhecer e caracterizar o ensino da genética nas escolas médicas brasileiras. Para tanto, a coleta dos dados, realizada entre outubro de 2000 e setembro de 2003, foi feita a partir de um questionário padrão, respondido por 57 das 105 escolas contatadas, com informações sobre a situação da genética nos seus currículos. Os principais resultados indicaram: 1) 91% das escolas médicas têm uma disciplina específica de genética, 2) os conteúdos vêm sendo introduzidos no ciclo profissional do curso, 3) em 36% das escolas, os alunos têm conteúdo de genética clínica em atividade prática com paciente, 4) a carga horária variou de 4 a 210 horas, e em 37% delas variou de 30 a 60 horas, 5) a maioria dos professores tem pós-graduação na área, 6) existe apenas um professor em 44% das escolas, 7) os conteúdos variam tanto nos tópicos apresentados quanto na sua extensão e profundidade e 8) os objetivos da aprendizagem não estão bem definidos. Conclui-se que o ensino da genética, apesar de estar bem estabelecido nas escolas médicas do país, ainda é extremamente variável e precisa de uma melhor definição dos objetivos direcionados para a prática médica.

Palavras-chave:

1. Educação médica - Brasil. 2. Genética médica. 3. Genética – Estudo e Ensino. 4. Currículos.

ABSTRACT



Several attempts to define what should be taught and reports in medical genetics education have been published for the last two decades in developed countries. Although medical genetics education and training is slowly being introduced in medical courses in developing countries, few medical schools have a specific subject in clinical genetics and most physicians are not aware of modern applications of genetics in their practice. In Brazil there is no recent evaluation of genetics education for medical courses. This work aims to evaluate conditions and characteristics of genetics teaching in Brazilian medical schools. Data was obtained by questionnaire forms answered by 57 of the 105 Brazilian Medical Schools, concerning the state of genetics education in the curricula. The results of the survey indicate that 91% of medical courses have a specific subject in genetics, that the contents are been introduced in latter years of the course and that student practical activities in clinical genetics with patients occur in 36% of the schools. The number of hours for genetics in each school varied from 4 to 210 hours; 37% of the schools were in the 30 to 60 hours range. Teachers are qualified in genetics or medical genetics but in 44% of the schools there is only one teacher for genetics. Contents are variable and learning objectives are not clear in the schools, and the programs vary in respect to topics included as well as in length and depth. The author conclude that although genetics teaching in medical schools is well established in Brazil, it is extremely varied and still demands a better definition of learning objectives directed for medical practice.

1- INTRODUÇÃO

Desde os seus primórdios, na segunda metade do século XIX, com Mendel observando abelhas e ervilhas, a genética caracterizou-se como “a ciência da variação biológica” (McKUSICK, 1993) e desenvolveu-se a partir de trabalhos em diferentes organismos como plantas, insetos, aves, mamíferos, microrganismos, entre outros. Tal diversidade naturalmente agregou os conhecimentos em áreas afins, definidas e reconhecidas hoje como Genética Vegetal, Genética Animal, Genética de Microrganismos e, por interesse especial, Genética Humana, entendida como “a ciência da variação biológica em humanos” (McKUSICK, 1993).

Essa situação caracteriza a genética como uma área da biologia de cunho multiprofissional, tanto no seu estudo teórico como na sua aplicação prática, tanto nos aspectos normais como nos seus mecanismos patológicos.

Tamanha multiplicidade, entretanto, não só foi insuficiente para abranger todos os avanços do conhecimento e das tecnologias, especialmente no que se refere aos mecanismos patológicos e aos aspectos moleculares, como também não impediu a extensão desses progressos a outras áreas, como a da saúde. Surgiu assim a Genética Médica, caracterizada como “a ciência da variação biológica no que se refere à saúde e à doença” (McKUSICK, 1993), gerando novos desdobramentos multiprofissionais.

Com o reconhecimento da etiologia genética em um número cada vez maior de doenças e dos riscos de recorrência em famílias de afetados, surgiu a Genética Clínica, caracterizada como “a parte da genética médica relacionada à saúde e à doença nos indivíduos e suas famílias, ou como a ciência ou a prática (arte) do diagnóstico, da prevenção e do manejo dos distúrbios genéticos” (McKUSICK, 1993).

Ainda segundo o autor, “a genética médica, ao contrário da maioria das especialidades clínicas, surge de uma ciência básica ao invés de começar como uma arte para depois buscar suas bases científicas” (McKUSICK, 1993).

Em 1981, a admissão do American Board of Medical Genetics (ABMG) no American Board of Medical Specialities (ABMS) marcou o definitivo reconhecimento da genética clínica como especialidade médica (McKUSICK, 1993; GREENDALE e PYERITZ, 2001).

No Brasil, o Ministério de Educação e Cultura (MEC) reconheceu e oficializou o programa de residência médica em genética no início da década de 1980.

Em 1986, durante a realização da 38ª Reunião Anual da Sociedade Brasileira para o Progresso da Ciência e do XXXII Congresso da Sociedade Brasileira de Genética (SBG), na cidade de Curitiba (PR), foi criada a Sociedade Brasileira de Genética Clínica (SBGC), que passou a ser a entidade oficialmente responsável pela normalização da especialidade, com a concessão do título de especialista em genética clínica.

A Resolução nº 1.666, de 2003, do Conselho Federal de Medicina (CFM), define 52 especialidades médicas reconhecidas pelas entidades médicas (RESOLUÇÃO..., 2003).

Embora a genética clínica seja hoje reconhecida como uma especialidade médica, ainda são poucos os cursos de medicina que incluem em seus currículos disciplinas específicas de genética médica e clínica no nosso país. Além disso, o avanço científico da genética na medicina nas últimas décadas não tem sido incorporado, no mesmo ritmo e na mesma proporção, no processo de formação dos profissionais médicos, tanto os generalistas como os especialistas. Essa situação aponta para uma deficiente formação em genética por parte dos futuros profissionais médicos, diante do aumento relativo dos distúrbios genéticos, evidenciado em estudos epidemiológicos (PENCHASZADEH, 1993). Esta deficiência compromete o reconhecimento de uma possível etiologia genética, a formulação de hipóteses diagnósticas, a indicação dos exames complementares e as orientações e acompanhamentos posteriores, quando do aconselhamento genético, mesmo diante dos distúrbios genéticos mais frequentes.

Enquanto isso, ao longo da década de 1960, surgiram os primeiros movimentos contrários à ênfase excessiva da especialização, buscando o aprimoramento e a expansão da atenção primária à saúde, inclusive no Brasil, por iniciativa da Associação Brasileira de Educação Médica (ABEM).

Assim sendo, cada vez mais a medicina será praticada, na maior parte dos casos, pelos profissionais do nível de atenção primária da saúde, tanto o médico geral, quanto a equipe não médica, que terão uma maior responsabilidade também nos cuidados

gerais em genética médica (COLLINS, 1999; GREENDALE e PYERITZ, 2001; MANN, 2003).

Esses profissionais devem ser educados e treinados para conduzir os problemas comuns da melhor forma possível, nas condições disponíveis e no cuidado primário à saúde, e orientados para encaminhar aos médicos geneticistas somente aqueles pacientes que requerem cuidados especiais em termos de diagnóstico, investigação e tratamento, como preconizou a Organização Mundial da Saúde (OMS).

Mais recentemente, a mudança do enfoque das doenças genéticas raras para as doenças multifatoriais mais comuns vem exigindo novos modelos de cuidados de saúde em genética, bem como novas abordagens na prevenção e na terapia das doenças geneticamente determinadas.

Com isso, coloca-se o desafio de buscar uma resposta educacional aos avanços do conhecimento e da tecnologia. Esta retomada educacional deve apresentar como prioridade a implementação de currículos que visem à terminalidade dos cursos de graduação na formação do médico capaz de atender às necessidades básicas da população (LAMPERT, 2001).

Perante as mudanças do ensino médico e da genética aplicada à medicina, faz-se necessária uma avaliação da situação atual do ensino da genética nos cursos de medicina do país, bem como a avaliação do perfil dos professores, elemento fundamental no processo ensino-aprendizagem, no sentido de definir diretrizes que capacitem o futuro médico com relação aos conhecimentos, habilidades e atitudes em genética médica e clínica para melhor cumprir a sua função diagnóstica, orientadora, terapêutica e preventiva nos atendimentos primário e secundário.

***2- REVISÃO DA
LITERATURA***

2.1-A MEDICINA E A GENÉTICA

2.1.1-ainda antes de Garrod

Embora a descrição da alcaptonúria, por Archibald Garrod, seja considerada um marco na história da genética médica, as doenças geneticamente determinadas não eram uma novidade em 1900 (LINDEE, 2002). STEVENSON (1993) faz um apanhado histórico das anomalias humanas e refere que os relatos mais antigos datam, provavelmente, de 2000 a.C., ainda no tempo da escrita cuneiforme. O próprio Hipócrates, entre 460 e 377 a.C., havia feito observações sobre a hereditariedade humana. O rabino Simon Ben Gamaliel, seguindo as prescrições do Talmude de Maimonides, ainda no ano 100 d.C., dispensava o rito judeu da circuncisão para os bebês nascidos de famílias com irmãos “sangradores”, numa clara percepção sobre a hereditariedade e o padrão de herança da hemofilia (CARAKUSHANSKY, 2001). Pierre Louis Moreau de Maupertuis (1698-1759) sugeriu que a polidactilia e o albinismo eram hereditários, em seu livro “Venus Physique”, escrito em 1751 (OTTO et al., 1998). Muitas doenças com reconhecida base genética foram descritas e denominadas ainda no século XIX, como a osteogênese imperfeita, em 1835, a Síndrome de Down, em 1866, o Xeroderma Pigmentoso, em 1874, a Síndrome de Tourette, em 1885, entre outras. Entretanto, foi após 1900 que as doenças genéticas foram adquirindo uma sistematização, agora sob a influência e aceitação dos princípios mendelianos e reforçada pelo desenvolvimento crescente dos estudos de genealogias e de gêmeos, entre 1910 e 1920 (LINDEE, 2002).

O grupo liderado por William Bateson foi o principal representante do mendelismo na Inglaterra, influenciando Garrod na determinação das bases mendelianas da individualidade bioquímica humana (OPITZ, 1984). Mesmo assim, os trabalhos de Garrod, publicados em 1909, foram praticamente ignorados pela classe médica, provavelmente porque os distúrbios bioquímicos, como a alcaptonúria e a cistinúria, eram raros. Além disso, seus trabalhos também foram ignorados pelos geneticistas, que não sabiam de bioquímica, e pelos bioquímicos, que não sabiam de genética (KELVES, 1985)¹.

¹ KELVES, D., 1985, apud LINDEE, M. S. Genetic Disease in the 1960s: A Structural Revolution. *Am J Med Genet (Semin Med Genet)*, v. 115, p. 75-82, 2002.

Para BEIGUELMAN (2000), o uso de diferentes abordagens metodológicas entre os clínicos e os geneticistas dificultava a incorporação da genética na medicina. Para a comunidade médica, era difícil reconhecer uma ciência biológica na qual, da mesma forma que a física e a matemática, os conceitos usados para formular hipóteses eram oriundos da aplicação de análise estatística. Concebida pelos geneticistas, a idéia de “caráter”, como um resumo dos sinais e sintomas, aparentemente ignorando as variações do quadro clínico de cada paciente, configurava uma excessiva abstração na visão dos clínicos, geralmente lidando com problemas individualizados. Nem mesmo a demonstração da heterogeneidade genética em distúrbios clínicos aparentemente homogêneos, permitindo antever diferentes patogêneses para diferentes situações clínicas geneticamente determinadas, foi suficiente para atenuar a resistência da comunidade médica.

Para VALLE (2004), a publicação do segundo livro de Garrod, o “Inborn Factors in Disease”, em 1931, permitiu um melhor entendimento da chamada ‘individualidade química’, o que corresponderia às características bioquímicas geneticamente determinadas. Além disso, os trabalhos do grupo de Morgan, estudando *Drosophila*, e o conceito de “um gene-uma enzima”, que rendeu o Prêmio Nobel a Beadle e Tatum, no início da década de 1940, permitiram entender como a informação no gene está relacionada à função das proteínas. A concepção da ‘individualidade química’ de Garrod permitiu, mais tarde, na década de 1960, que Harry Harris e Richard Lewontin reconhecessem e enumerassem as variantes enzimáticas polimórficas nos humanos e nas moscas, respectivamente, e deu respaldo aos subseqüentes avanços da genética e da genômica na compreensão das bases genéticas da individualidade.

2.1.2-de Flexner à Eugenia

Com relação ao ensino médico, o século XX inicia-se com a escola médica inspirada no sucesso da estrutura educacional germânica (ELDER e FONSECA, 2002).

Este ideal tem suas origens no modelo da Universidade de Humboldt, na Alemanha (BRIANI, 2001), tendo sido aperfeiçoado por Simon Flexner, na “Johns Hopkins University”, com fundos privados das fundações Rockfeller e Carnegie (ELDER e FONSECA, 2002).

Para YAZBECK et al. (2000), “foi exatamente isso que Flexner proporcionou com seu relatório em 1910”, revolucionando a educação médica já no início do século, propondo um perfil do médico ideal, com amplo embasamento científico sobre a biologia humana e com capacidade técnica apurada, ao contrário do perfil da época, voltado para os interesses privados e visando ao lucro.

O Relatório Flexner, encomendado pela “Carnegie Foundation”, foi o resultado de uma avaliação de mais de 100 escolas médicas dos Estados Unidos e do Canadá. O modelo flexneriano enfatizava a importância da especialização na formação médica, com o ensino integrado à pesquisa e com a crescente especialização por disciplinas (BRIANI, 2001).

Segundo ALMEIDA (2001), o Relatório foi adotado praticamente por todas as escolas médicas americanas, no bojo da Reforma das décadas de 1910 e 1920, que criou o sistema departamental, o ciclo básico com a compartimentalização do ensino das ciências básicas, o hospital-escola como principal campo de treinamento clínico, e estimulou o desenvolvimento da pesquisa nas ciências básicas.

Durante a primeira metade do século XX, o modelo de Flexner foi a principal referência na formação dos profissionais médicos (LAMPERT, 2001), tanto na América do Norte como na América Latina. Criadas no início da década de 1950, com o apoio das fundações Rockefeller e Kellogg, as escolas de medicina de Cali (Colômbia), Ribeirão Preto (Brasil) e El Salvador (El Salvador) adotaram o modelo flexneriano (ALMEIDA, 2001).

Simultaneamente, o desenvolvimento da genética médica aconteceu nas primeiras décadas do século XX, basicamente na Europa, especialmente na Inglaterra, que abrigava os mais proeminentes geneticistas humanos da época (GEISER, 2002). Em 1946, em Londres, John Alexander Fraser Roberts fundou a primeira clínica de genética da Inglaterra, atendendo a uma clientela da classe média (COVENTRY e PICKSTONE, 1999).

Esse desenvolvimento da genética coincidiu com o surgimento do movimento eugênico em vários países da Europa e da América, inclusive o Brasil (LINDEE, 2002).

Em 1907 foram fundados, em Londres, o Laboratório Galton para a Eugenia Nacional, um Escritório de Registros Eugênicos, e a Sociedade de Educação Eugênica, que passou a publicar o “Annals of Eugenics”, qualificado na época como “uma revista

dedicada ao estudo científico dos problemas raciais” e promovendo congressos internacionais de eugenia (OPITZ, 1984).

Em 1910, Davenport fundou nos Estados Unidos o Escritório de Registro Eugênico que sustentou a adoção das políticas eugênicas americanas, como as leis de esterilização e o Sistema de Quotas para os imigrantes (OPITZ, 1984; GEISER, 2002).

Publicações como o “Annals of Eugenics”, na Inglaterra, e o “Journal of Heredity”, nos Estados Unidos, como a publicação oficial da *American Genetics Association*, respaldaram “cientificamente” as idéias da eugenia (BEIGUELMAN, 2000).

Essa estreita relação entre a genética e a eugenia provocou um retrocesso inclusive no ensino da genética. Na Suíça, o primeiro curso de genética humana para médicos, que foi denominado Curso Avançado de Genética Teórica e Aplicada, organizado em fevereiro de 1944, ainda durante a Segunda Guerra Mundial, apresentava evidente embasamento eugênico. Como resposta a essa iniciativa, o médico Ernest Marti² acusou o ensino da genética como sendo contra os valores da Suíça, escrevendo um artigo intitulado “Porque, como médico, eu sou absolutamente desinteressado em um curso avançado de genética”, publicado em abril de 1944 no “Schweizerische Arztzeitung”, uma das mais importantes publicações médicas da Suíça, e finalizou afirmando “os doutores não têm tempo nem interesse em uma teoria que degrada e prejudica o ser humano”.

2.1.3-Do aconselhamento genético à Declaração de Edimburgo

Mesmo após a queda do nazismo, que adotara as práticas eugênicas como suporte à política do racismo científico (O lado escuro..., 2004), os eugenistas defenderam a formação de clínicas onde as pessoas procuravam consulta sobre questões relacionadas à hereditariedade. Algumas importantes descobertas em genética médica, geralmente consideradas fruto do crescimento do conhecimento científico do período pós-guerra, têm suas raízes em um processo que começou na década de 1930, em pleno contexto eugênico. Entretanto, a partir da década de 1950, sua influência entrou em declínio, assim que o

² MARTI, E., 1944, apud GEISER, M. Medical Genetics and Scientific Expertise in Switzerland in the 1940s. *Am J Med Genet (Semin Med Genet)*, v. 115, p. 94-101, 2002.

modelo de aconselhamento genético virou-se fortemente contra o aconselhamento orientado eugenicamente (GEISER, 2002).

A expressão “aconselhamento genético” foi introduzida em 1947, por Sheldon Reed, um zoólogo da Universidade de Minnesota. Na primeira publicação sobre o assunto, o livro intitulado “Counseling in Human Genetics”, a idéia de aconselhamento genético fugia do conceito de higiene eugênica (OPITZ, 1984).

Com a derrota do nazismo e com um gradativo distanciamento dos princípios eugênicos, a genética médica ressurgiu no final da década de 1950. Segundo GREENDALE e PYERITZ (2001), a partir de 1950, a prática da genética clínica foi gradativamente incorporada pela medicina, inicialmente por um grupo de pediatras e outros especialistas, focados em endocrinologia, retardo mental, hematologia, interessados em doenças cromossômicas e monogênicas.

Mais precisamente em 1959, alguns fatos marcaram o reconhecimento da genética pela comunidade médica, como a publicação do “Human Biochemical Genetics”³, retomando os trabalhos de Garrod, a descoberta do cromossomo extra nas crianças com Síndrome de Down e nos indivíduos com Síndrome de Klinefelter pelas equipes de Lejeune e de Penrose, respectivamente, o planejamento do primeiro curso de genética médica para profissionais de saúde, elaborado por McKusick, ministrado em 1960, nos Estados Unidos, e o início da dieta para as crianças com fenilcetonúria, financiado pelo governo norte-americano, na década de 1960 (LINDEE, 2002).

Iniciava, segundo WORTON (2001), a era de ouro da genética, especialmente para a genética humana.

Na opinião de McKUSICK (1975), 1959 marcou o início da genética clínica e da citogenética.

Segundo OPITZ (1984), a partir de 1959, a genética clínica passou a ser praticada por pediatras, clínicos gerais, obstetras, ginecologistas, dentistas e médicos de família que, além do diagnóstico, prognóstico e tratamento, também faziam

³ HARRIS, H., 1959, apud LINDEE, M. S. Genetic Disease in the 1960s: A Structural Revolution. *Am J Med Genet (Semin Med Genet)*, v. 115, p. 75-82, 2002.

aconselhamento genético. Isso fez com que os especialistas em genética humana e em ciências básicas, até então os encarregados do aconselhamento genético, fossem, aos poucos, passando para um segundo plano.

Na década de 1960, desenvolveu-se o campo da dismorfologia com Warkany, Zellweger e Smith (BEIGUELMAN, 2000).

Em 1966, a publicação de STEELE e BERG Jr.⁴, intitulada “Chromosome analysis of human amniotic fluid cells”, permitiu o desenvolvimento das técnicas de avaliação da constituição cromossômica e bioquímica das células fetais humanas, obtidas pela amniocentese, após o primeiro trimestre da gestação.

Além disso, o procedimento de obtenção das amostras para medir os níveis de fenilalanina no sangue dos recém-nascidos, a partir de uma gota de sangue em papel filtro, iniciado por Robert Guthrie (THE NEW YORK STATE TASK FORCE ON LIFE AND THE LAW, 2000), permitiu o surgimento do programa de triagem de recém-nascidos no início da década de 1960, e até hoje adotado em inúmeros países do mundo, constituindo-se o primeiro e o maior programa de genética em saúde pública (LINDEE, 2002).

O desenvolvimento da genética médica provocou uma gradativa diversificação do tipo de profissional nos serviços de genética (GARTLER, 1988). Segundo OPITZ (1984), a abrangência e a complexidade do atendimento em genética clínica, bem como de todos os aspectos do aconselhamento genético, geraram a necessidade de equipes multidisciplinares e multiprofissionais, com uma divisão de trabalho entre biólogos, laboratoristas, médicos, enfermeiros, assistentes sociais, psicólogos, nem sempre com o conhecimento e o treinamento necessários em genética para lidar competentemente com os pacientes e suas famílias. Com isso, em 1969, a Dra Melissa Richter instalou o curso de pós-graduação, de dois anos, para formar geneticistas assistentes ou aconselhadores genéticos, um novo grupo de profissionais da saúde nos Estados Unidos (OPITZ, 1984) e em muitos países da Europa (DONNAI, 2002).

Na década de 1970, a tecnologia do DNA recombinante marcou o início da era da genética molecular (WORTON, 2001), alcançando, na década de 1990, o estágio de

⁴ STEELE, M. W. e BERG Jr., W. R., 1966, apud BEIGUELMAN, B. Human and Medical Genetics in Brasil. *Genet Molecular Biology*, v. 23, p. 277-81, 2000.

mapear todo o genótipo humano com o Projeto Genoma Humano (PGH) (JIMENES-SANCHES et al., 2001; LANDER et al., 2001).

Com isso, a genética médica deixou de ser apenas o estudo da “herança das características triviais, superficiais e raras”, tornando-se o ponto central do entendimento mais aprofundado das causas de um número cada vez maior de doenças, sejam elas raras ou freqüentes, conhecidas ou desconhecidas (NUSSBAUM et al., 2002).

Um bom exemplo dessa transformação é a obra de McKusick, conhecida como MIM (“Mendelian Inheritance in Man”), lançada em 1966, com uma relação de 1487 doenças monogênicas⁵. Na sua 10ª edição, em 1992, já apresentava 5710 doenças⁶ e, em 2001, o “Online Mendelian Inheritance in Man”, conhecido como OMIM, listou mais de 12.000 entidades⁷ e está disponível para consulta em <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/>.

Em 1981, a admissão do ABMG no ABMS marca o definitivo reconhecimento da genética clínica como especialidade independente e não como uma subespecialidade da pediatria ou de outras especialidades (McKUSICK, 1993; GREENDALE e PYERITZ, 2001).

Nesse contexto, “a genética é reconhecida oficialmente como uma ciência clínica e laboratorial, refletindo assim a consciência, dentro da classe médica, de sua importância na educação e prática médica” (THOMPSON et al., 1993).

Também na educação médica, a década de 1950 é um divisor de águas. O ensino médico começou a dar sinais de busca por mudanças. Ainda na segunda metade da década de 1940, surgiu na escola de medicina da “Case Western Reserve University”, em Cleveland (Ohio), a concepção de ensino integrado das ciências básicas, interpretada por alguns como um afastamento parcial do modelo flexneriano (ALMEIDA, 2001). Com o pioneirismo de John Dewey e seus aprendizes da “Case Western Reserve University”,

⁵ McKUSICK, V. A., 1966, apud GUETHLEIN, L. A. “The Bar Harbor Course”: A 30-Year Veteran in the Teaching of Human Genetics. *Am J Hum Genet*, v. 46, p. 192-206, 1990.

⁶ McKUSICK, V. A., 1992, apud McKUSICK, V. A. Medical Genetics A 40-Year Perspective on the Evolution of a Medical Specialty from a Basic Science. *JAMA*, v. 270, p. 2351-6, 1993.

⁷ ONLINE MENDELIAN INHERITANCE IN MAN, 2001, apud LINDEE, M. S. Genetic Disease in the 1960s: A Structural Revolution. *Am J Med Genet (Semin Med Genet)*, v. 115, p. 75-82, 2002.

foram implantados métodos de ensino-aprendizagem que serviram como base para a estratégia pedagógica da ABP – Aprendizagem Baseada em Problemas, adotada especialmente pela “McMaster University”, no Canadá, e hoje difundida em inúmeras escolas médicas do mundo, inclusive no Brasil (YAZBECK et al., 2000).

No final da década de 1950 e ao longo da de 1960, surgiram os primeiros movimentos contrários à ênfase excessiva da especialização. A formação dos serviços de medicina geral na Inglaterra, em 1957, e dos médicos de família nos Estados Unidos e Canadá, em 1960 (LAMPERT, 2001), já apontavam para um movimento mais amplo, “de expressão reivindicatória de justiça social, em busca do aprimoramento e expansão da atenção primária à saúde” (YAZBECK et al., 2000). Segundo LAMPERT (2000), também nessa época surgiu a Medicina Preventiva e Social, introduzida nos currículos médicos. “Limitada a uma disciplina e a um departamento, freqüentemente isolado” tentava “deshospitalizar o ensino e a prática médica”, voltando-se para “a promoção da saúde e a prevenção das doenças, exigindo que a saúde tenha abordagem interdisciplinar e multiprofissional”.

Esta reação repercutiu no Brasil gerando o primeiro movimento nacional de incentivo à formação do médico geral, liderado pela ABEM que promoveu dois seminários intitulados “A Formação do Médico de Família”, em 1973, e “A Formação do Médico Generalista”, em 1978 (LAMPERT, 2001).

Ainda segundo YAZBECK et al. (2000) e LAMPERT (2001), o segundo movimento em reação à excessiva especialização, iniciado na Conferência Internacional de Atenção Primária à Saúde, ocorrida na Rússia, em 1978 (YAZBECK et al., 2000), culminou na Conferência Internacional de Alma-Ata, no mesmo ano. Deste movimento resultou a declaração “Saúde para Todos no Ano 2000”, enfatizando “o caráter prioritário dos cuidados básicos de saúde como meio de melhorar o atendimento às populações carentes” e, em 1984, surgiu em Cuba o modelo de saúde centrado na medicina de família (LAMPERT, 2001).

Em 1988, na Escócia, a I Conferência Mundial de Educação Médica, patrocinada pela OMS, redigiu a “Declaração de Edimburgo”, recomendando a formação de médicos comunitários (LUNA, R.L., 2001).

Além das duas conferências mundiais sobre educação médica, realizadas em Edimburgo, em 1988 e 1993, outras cinco conferências internacionais, em Ottawa em 1986, em Adelaide em 1988, em Sundsvall em 1991, em Jacarta em 1997 e no México em 2000, são marcos no âmbito mundial para a construção do novo paradigma (LAMPERT, 2003).

As conferências das faculdades latino-americanas de medicina, com a 1ª realizada no México, em 1957, marcaram os primeiros movimentos de educação médica na América Latina (ALMEIDA, 2001).

2.2-O REPENSAR DOS PARADIGMAS

2.2.1-Do Paradigma da Integralidade ao Paradigma da Medicina Genômica

É inegável que o século XX marcou para sempre a história como um período extremamente dinâmico e transformador. O homem não apenas subiu aos céus com Santos Dumont, como também alcançou a Lua. Na Medicina, caminhamos da descoberta do DNA – base de toda a nossa arquitetura – à clonagem de seres vivos. Seria, portanto, inaceitável que o ensino desta complexa arte/ciência não ousasse também novas altitudes, novos rumos (YAZBECK et al., 2000).

Segundo LAMPERT (2003, v. XXXI, nº 4/5, p. 18)

O paradigma da educação médica (da formação em saúde) tem sido caracterizado pelo modelo que resultou do Relatório Flexner (1910), impulsionando o estudo e a pesquisa nas ciências básicas e especializadas com o desenvolvimento do conhecimento de uma forma fantástica e sem precedentes, mas fragmentado e disjunto. A fragmentação do conhecimento nas diversas especializações ampliou e aprofundou o conhecimento, mas limitou a visão e distanciou-se do ser humano como um todo no seu contexto (LAMPERT, 2003).

Segundo YAZBECK et al. (2000), “vê-se hoje que o currículo tradicional de Flexner é o alvo predileto de dez em cada dez críticos do ensino médico” e é contra ele que estão apontadas as baterias da insatisfação e das críticas ao processo de formação médica e seus resultados (SANTANA, 2000). Para YAZBECK et al. (2000)

O erro maior reside não neste currículo tão amplamente adotado pelo mundo, mas sim no fato de contarmos ainda hoje com tantas escolas médicas fazendo uso, muitas vezes acriticamente, de parâmetros educacionais datados de 1910. Estagnou-se nestes, que deveriam compor o primeiro degrau de uma infinita escalada paralela às mudanças do século XX (YAZBECK et al., 2000).

O questionamento da formação médica e o repensar do modelo biocentrista deu início, segundo CHAVES (2000), à mudança do “paradigma flexneriano” para um “novo paradigma”, apontando para um novo perfil de médico no que diz respeito à base científica da formação, à prática clínica no relacionamento com o paciente, à habilidade de comunicação com a equipe de saúde e à atuação como profissional e cidadão.

LAMPERT (2003) apresentou o confronto entre o paradigma flexneriano, tradicional, e o paradigma da integralidade, inovador/avançado, quanto aos cinco eixos de relevância em educação médica: 1. o enfoque teórico, 2. a abordagem pedagógica, 3. o cenário da prática, 4. a capacitação docente e 5. o mercado de trabalho e serviços de saúde.

Atualmente, os resultados e as conseqüências do PGH apontam para o surgimento de uma “nova genética” (JOHNSTON, 1990).

Na concepção de COLLINS (1999), a revolução da genética na medicina vem acontecendo em etapas sucessivas. O mapeamento e a clonagem dos genes das doenças permitiram três situações distintas: 1. a possibilidade do diagnóstico, com desdobramentos para a prevenção pela redução dos riscos, e para a farmacogenômica com a predição da responsividade às drogas, 2. a terapia gênica, e 3. a compreensão do defeito biológico básico, permitindo o tratamento medicamentoso.

Por outro lado, em seu artigo “Projeto Genoma: A Ciência do Bem e do Mal”, a discussão sobre as questões político-econômicas do PGH foi levantada por LUNA, M. (2001, nº 126, p. 12) quando afirma:

O investimento estatal americano alcançou os dois bilhões de dólares, aos quais foram acrescentados outros bilhões de empresas privadas – o pouco que sabemos sobre os interesses da empresa Genomics Celera, ainda hoje, deveria preocupar-nos a todos – e igualmente das européias, que certamente não o fizeram apenas para o bem da ciência pura e aplicada (LUNA, M. 2001).

Além disso, o autor ressaltou que a incorporação, pela medicina, das informações produzidas pelo PGH, implica aspectos culturais, morais e éticos, além dos médico-tecnológicos, com abrangência individual e coletiva, com “uma provável intervenção da ciência sobre a autonomia individual e a ‘liberdade social’ ”. Com a difusão dos testes de identificação do DNA, será possível calcular com rapidez e maciçamente “a propensão de uma população selecionada apresentar essa ou aquela doença”. Questões como a utilização dessas informações pelos governos, empresas e seguradoras, a garantia do sigilo e da privacidade dessas informações, inclusive aos grupos específicos investigados por razões de segurança pública, “como o ‘DNA profile’ de criminosos americanos, organizado pelo FBI”, precisam ser enfrentadas porque “ainda carecem de uma crítica primordial, em parte alicerçadas por aqueles que contestam o determinismo biológico: os genes não definem, por si mesmos, todas as características morfológicas, funcionais e comportamentais” (LUNA, M. 2001).

Segundo LUNA, M. (2001, nº 126, p. 12)

O homem é resultante da interação dinâmica de suas faces biológica, sociológica e transcendental – com suas crenças religiosas, utopias e devaneios ideológicos. Não seria a provável manipulação genômica através das vacinas gênicas ou das cirurgias codônicas pré-embriônicas outra forma de dominação entre as diferenciadas castas humanas? Que ‘admirável mundo novo’ seria esse?

Outra questão discutida por DONNAI (2002) diz respeito aos interesses comerciais dos testes citogenéticos e moleculares, que vêm sendo realizados em muitos países. Além da necessidade do controle de qualidade desses procedimentos, uma preocupação diz respeito à venda dos testes genéticos diretamente ao público, sem o acompanhamento do aconselhamento genético, especialmente nos casos dos testes moleculares para detecção de mutações como causa da doença ou predisposição a ela.

Para PINA NETO (2002) “vivenciamos o ‘admirável mundo novo’ da Revolução Genética”, embora tenha questionado se “as aplicações éticas advindas do domínio das novas técnicas dela decorrentes” efetivamente resultarão em benefícios reais aos paciente e suas famílias. Por outro lado, não há mais dúvida da inclusão da genética como disciplina da área da saúde, pois, segundo o autor

As aplicações éticas e práticas dos progressos da Genética estão estendendo-se para além da área das doenças genéticas clássicas – provindas do processo de reprodução humana, concretizadas em abortos espontâneos, natimortalidade ou nativos com doenças genéticas. Recentemente, outros avanços foram incorporados, tais como novos tratamentos na Genética Médica clássica, geralmente o uso de enzimas modificadas para os erros inatos do metabolismo. Na área da Oncogenética, o exame citogenético tornou-se essencial no diagnóstico e seguimento do tratamento das leucemias (PINA NETO, 2002).

Essa “nova genética”, denominada por GUTTMACHER et al. (2001) de Medicina Genômica, surge não só com novas possibilidades de diagnóstico e perspectivas de tratamento dos distúrbios hereditários pela terapia gênica (CHAKRAVARTIS, 2001; GUTTMACHER et al., 2001), especialmente no caso das doenças monogênicas, mas também desenvolvendo novas estratégias de diagnóstico, prevenção e tratamento das doenças complexas mais frequentes como a hipertensão, a diabete, as doenças cardíacas, a esquizofrenia, os distúrbios do ânimo, a doença de Alzheimer, a asma e os vários tipos de câncer (JOHNSTON, 1990; COLLINS, 1999; EMERY e HAYFLICK, 2001; GREENDALE e PYERITZ, 2001; GUTTMACHER et al., 2001).

Segundo GUTTMACHER et al. (2001), “enquanto a genética clínica tem sido aplicada para os cuidados da saúde de poucos, a medicina genômica será aplicada para os cuidados da saúde de todos”, exigindo novos modelos de cuidados de saúde em genética, como a mudança do enfoque das doenças genéticas raras para as doenças multifatoriais mais comuns e as novas abordagens da prevenção e terapia, como recomenda a OMS em documento de 1999 (WORLD HEALTH ORGANIZATION, 1999).

2.3-PERSPECTIVAS E DESAFIOS DA MEDICINA E DA GENÉTICA

2.3.1-Uma “medicina para todos”

No Brasil, segundo O'DWYER e PASTRANA (2000)

A Constituição Federal de outubro de 1988 acolheu as principais idéias do movimento reformista que culminou na Reforma Sanitária

e ratificou o ideário presente na VIII Conferência Nacional da Saúde (...) consagrando no artigo 196 que ‘a saúde é direito de todos e dever do Estado, garantido mediante políticas sociais e econômicas que visem à redução do risco de doenças e de outros agravos e ao acesso universal e igualitário às ações e serviços para a sua promoção, proteção e recuperação’.

Segundo LAMPERT (2003)

[...] a VIII Conferência Nacional da Saúde, em 1987, o movimento da Reforma Sanitária, a Constituição Brasileira (1988), e mais recentemente, a homologação das Diretrizes Curriculares (MEC/CNE, 2001) dão uma seqüência de consolidação, em leis e decretos, do encaminhamento para as mudanças nas ações de saúde e na formação de recursos humanos com preparação adequada para prestar assistência de qualidade em saúde, com abordagem integral, interdisciplinar, multiprofissional e equitativa.

A nova Constituição Brasileira, de 1988, constituiu o Sistema Único de Saúde (SUS) e estabeleceu que as ações e serviços públicos de saúde integrem uma rede regionalizada com a participação efetiva da comunidade (LUNA, R.L., 2001).

O Relatório Saúde no Brasil, do Ministério da Saúde (MS), de 1997, informou que o SUS é responsável pela cobertura de toda a população brasileira, na época com cerca de 155 milhões de pessoas, no que se refere aos cuidados de promoção, proteção e assistência médica de alta complexidade, e pela cobertura de cerca de 120 milhões de pessoas para as ações de atenção primária e secundária, prestando atendimento ambulatorial e hospitalar, serviço de apoio diagnóstico e terapêutico. Em 1995 foram realizadas mais de 12 milhões de internações e mais de 3 milhões de procedimentos ambulatoriais (O'DWYER e PASTRANA, 2000).

Considerando que o SUS, por mandato constitucional, deveria “ordenar” o processo de formação profissional na área da saúde, CAMPOS et al. (2001) sugeriram “um papel indutor do SUS, em suas várias instâncias, para estimular as mudanças na formação profissional em saúde de acordo com seus interesses e necessidades”, direcionando o processo de mudança das escolas, “facilitando que a formação profissional se aproxime do necessário para uma assistência à saúde mais efetiva, equânime e de qualidade”. Os autores

apresentaram uma proposta de integração do processo de aprendizagem à rede de serviços de saúde, através de uma atuação interdisciplinar e multiprofissional, por meio de um novo modelo pedagógico que equilibre a excelência técnica e a relevância social, com método de ensino-aprendizagem centrado no aluno, com uma concepção de processo permanente, por meio de uma parceria da universidade com os serviços de saúde, a comunidade, as entidades e outros setores da sociedade civil.

Em 1992, o MS lançou o Programa Saúde da Família (PSF), como mercado de trabalho para o médico geral (LAMPERT, 2001). Com o PSF prevendo a criação de um mercado real de 20 mil postos médicos até o ano 2000, cobrindo uma população de quase 100 milhões de pessoas, tornou-se fundamental que as escolas médicas preparem “um profissional com outro perfil, outras habilidades e outras atitudes” definindo seu papel social e suas relações com os outros segmentos e instituições (LUNA, R. L., 2001).

A atuação e o sucesso do PSF na interação do sistema de saúde deve estar embasado na concepção de saúde ampliada, indo além do espaço restrito do consultório, da clínica e do hospital, alcançando os domicílios, as reuniões com grupos de riscos, promovendo estilos saudáveis de vida. Esta ampliação implica na preparação de profissionais preparados para fazer frente a esta extensão do campo de atuação médica, exigindo da escola formadora uma visão da integralidade do ser humano. “A escola com currículo fragmentado em disciplinas que não interagem dificulta ao aluno a visão integrada dos conhecimentos necessários para a adequada formação” (LAMPERT, 2000).

2.3.2-Uma “genética para todos”

Segundo COLLINS (2001)⁸, “todas as doenças são genéticas, com a possível exceção de algumas formas de traumatismos”.

Para DONNAI (2002), o crescente conhecimento sobre as doenças com base genética determinou um aumento da demanda por serviços de genética e uma grande expectativa por parte dos pacientes. A recomendação quanto ao número de geneticistas por

⁸ COLLINS, F. S., 2001, apud LINDEE, M. S. Genetic Disease in the 1960s: A Structural Revolution. *Am J Med Genet (Semin Med Genet)*, v. 115, p. 75-82, 2002.

habitante – de dois especialistas em genética para um milhão na população – tem se mostrado insuficiente, especialmente com relação ao atendimento de famílias com câncer.

De acordo com DONNAI (2002), um estudo de 1997 mostrou uma diferença marcante quanto à estrutura dos serviços de genética clínica na Europa. Em muitos países, os serviços de genética estão estabelecidos em centros regionais, freqüentemente em instituições acadêmicas e de forma multiprofissional. A equipe clínica tem um médico especialista trabalhando com aconselheiros genéticos ou enfermagem especializada. Em alguns casos, o aconselhamento genético, quando não envolve o diagnóstico clínico, é feito diretamente pelo aconselhador genético. A equipe laboratorial é composta de pesquisadores com PhD, pesquisadores clínicos com MD/PhD, além de pessoal técnico. O encaminhamento dos pacientes aos serviços de genética para realização do diagnóstico, estimativa de riscos e aconselhamento genético, é feito tanto por médicos que trabalham no atendimento primário quanto por especialistas.

Na revisão sobre os serviços de genética, DONNAI (2002) aponta estratégias de prevenção primária e secundária para os programas de triagem genética. Apresenta também uma sugestão de modelo para um futuro serviço de genética, com base na integração dos especialistas com os provedores dos cuidados primários em genética, sugerindo, ainda, que os serviços não devem ficar limitados aos centros regionais e/ou acadêmicos, uma vez que “todos os ramos da medicina necessitarão usar os conhecimentos da genética em suas práticas”.

Segundo EMERY e HAYFLICK (2001), os serviços de genética clínica serão incapazes de competir com o futuro aumento da demanda e todos os ramos da medicina serão necessários para orientar pacientes sobre problemas genéticos, especialmente na atenção primária. Mais do que desenvolver um “serviço de genética de atenção primária”, elementos de genética médica devem ser incorporados no rol das generalidades, como, por exemplo:

- identificação de indivíduos que podem se beneficiar com um atendimento em genética, incluindo os que têm um distúrbio genético e os que têm um risco aumentado de ter ou transmitir um distúrbio genético;

- reconhecimento de história ou características físicas de situações genéticas comuns;
- monitoramento da saúde de um indivíduo com um distúrbio genético junto com um geneticista;
- provisão de informações básicas de genética para os pacientes e famílias para ajudar na compreensão e na tomada de decisão;
- coordenação do atendimento para os indivíduos com necessidade de cuidados genéticos mais complexos;
- reconhecimento das situações psicossociais especiais das famílias nas quais um ou mais membros são afetados com um distúrbio genético ou com suscetibilidade;
- conhecimento de como acessar os vários tipos de serviços genéticos nos quais o paciente pode ter algum benefício;
- apropriado encaminhamento de pacientes com necessidades adicionais de um serviço genético;
- facilitação do uso de serviços genéticos;

e, conseqüentemente, desenvolver conhecimentos e habilidades em genética, tais como:

- obter, descrever e interpretar uma história familiar;
- reconhecer os padrões clássicos de herança;
- estar ciente da importância do componente étnico na determinação dos riscos e dos grupos específicos de câncer;
- comunicar os riscos e fazer o aconselhamento genético de forma não diretiva;
- compreender as limitações dos testes genéticos, inclusive das implicações dos testes com relação às companhias de seguro.

A revolução da genética na medicina e os seus subseqüentes benefícios, entretanto, vem tendo pequeno ou nenhum impacto nos países em desenvolvimento, onde vivem mais de 80% da população mundial. Além disso, esses avanços somente serão aceitáveis se realizados eticamente, com os princípios da autonomia, da justiça, da educação e dos valores de cada país e comunidade (WORLD HEALTH ORGANIZATION, 1999, 2000⁹).

Enquanto nos países desenvolvidos as doenças geneticamente determinadas afetam em torno de um em cada 20 indivíduos até a idade de 25 anos (BAIRD et al., 1988)¹⁰, os graves problemas de saúde pública e as doenças infecto-contagiosas ainda são os principais responsáveis pela morbimortalidade dos países do Terceiro Mundo (JENKINS, 1990).

Entretanto, segundo DONNAI (2002), apesar dessas prioridades, o ônus de haver doenças geneticamente determinadas nesses países é até mesmo maior do que nos países desenvolvidos. O grupo das hemoglobinopatias – anemia falciforme e talassemias – constitui o maior problema de saúde pública em muitos países em desenvolvimento.

Segundo VICTORA e BARROS (2001), o Brasil ainda enfrenta o desafio de reduzir as taxas de mortalidade infantil a um nível compatível com seu potencial econômico, situando-se, em 2001, no 85º lugar entre os 192 países classificados. A taxa de mortalidade infantil no país, estimada entre 1995 e 1997, foi de 37,5 mortes por 1.000 nascidos vivos, com as causas perinatais e as malformações congênitas em 1º e 2º lugar, respondendo por 57% e 11% de todos os óbitos, respectivamente. Com relação à mortalidade infantil por anomalias congênitas, os autores observam que 39% são por defeitos cardiovasculares e 19% por defeitos do sistema nervoso. As infecções respiratórias agudas, a diarreia e outras infecções constituíram a 3ª causa de mortalidade infantil no país, nesse mesmo período. Os níveis de mortalidade foram maiores nas Regiões

⁹ WORLD HEALTH ORGANIZATION, 2000, apud DONNAI, D. Genetic Services. *Clin Genet*, v 61, p. 1-6, 2002.

¹⁰ BAIRD, P. A. et al., 1988, apud JOHNSTON, A. W. Teaching of clinical genetis in Britain: a report from the Royal College of Physicians of London. *J Med Genet*, v. 27, p. 707-9, 1990.

Norte/Nordeste, especialmente nas áreas rurais, menores nas Regiões Sul/Sudeste, com a Região Centro-Oeste na situação intermediária.

VICTORA e BARROS (2001) citam ainda algumas intervenções com impacto potencial importante na mortalidade infantil. Para a redução da mortalidade por causas perinatais, os autores listaram as seguintes intervenções:

- uma adequada atenção antenatal
- com a detecção e tratamento de doenças maternas, como sífilis, diabete, hipertensão, HIV/AIDS e outras infecções,
- com a melhor nutrição materna,
- com a vacinação contra o tétano,
- com o fornecimento de informações sobre o fumo e o álcool.
- uma adequada atenção neonatal e no parto com relação
- à anóxia, hipóxia e outras condições respiratórias,
- às infecções neonatais,
- aos neonatos pré-termos e com baixo peso.
- a prevenção do baixo peso ao nascimento, que tem como causa
- o nascimento pré-termo por infecção genital, gemelaridade, hipertensão materna, disfunção uterina, baixo índice de massa corporal pré-gestação, trabalho pesado materno, entre outras causas,
- a restrição do crescimento intrauterino por baixa ingestão energética durante a gestação, fatores étnicos, baixo índice de massa corporal pré-gestação, baixa estatura e fumo.
- uma adequada nutrição materna
- a redução do tabagismo materno
- promoção do planejamento familiar.

Para a redução da mortalidade por malformações congênitas, os autores listaram as seguintes intervenções:

- uma adequada ingestão de ácido fólico pré-concepcional,
- uma dieta reforçada ou o uso de suplementos vitamínicos,
- a não ingestão de álcool ou qualquer outra droga ou medicamento durante a gestação,
- o tratamento da diabetes antes da concepção e controle contínuo durante a gestação,
- a triagem fetal e o aborto seletivo.

Várias intervenções citadas por VICTORA e BARROS (2001) coincidem com as propostas apresentadas por PINA NETO (2002) que sugeriu ações práticas e imediatas, condizentes com a realidade brasileira, como:

1. a necessidade de campanhas educacionais sobre fatores de risco para deficiências, como por exemplo, o controle do uso de álcool por mulheres gestantes; a vacinação contra a rubéola das mulheres em período fértil e o controle, nas meninas, do uso de teratogênicos como talidomida, misoprostol e tretinoína;
2. a conscientização do fato de que 2% a 3% dos nascimentos geram crianças com defeitos congênitos; que no Sul-Sudeste as malformações congênitas representam as primeiras causas de mortalidade infantil (como nos países desenvolvidos);
3. o apoio às instituições de atenção aos deficientes, para o correto estabelecimento do diagnóstico etiológico e realização adequada do aconselhamento genético não-diretivo;
4. o apoio para que o Brasil adicione ácido fólico na farinha de trigo (pão), visando ao controle das malformações congênitas, principalmente os defeitos de fechamento do tubo neural;

5. uma maior sensibilidade das autoridades municipais para disponibilização dos exames ultra-sonográficos a todas as gestantes da rede SUS, principalmente um exame entre a 11^a e 14^a semanas, para medir a translucência nucal, e um exame morfológico na 20^a semana;
6. o incentivo para que todas as crianças com defeitos congênitos recebam avaliação genética e exames necroscópicos e genéticos àqueles que vão a óbito;
7. a avaliação da genética de todos os casais com perdas reprodutivas e/ou dificuldades de fertilização;
8. a orientação às clínicas de reprodução humana sobre os riscos que a injeção intracitoplasmática de espermatozóide representa na transmissão de doenças genéticas;
9. uma maior sensibilização do Congresso Nacional sobre as leis referentes à interrupção da gestação por doenças fetais graves;
- 10.a orientação sobre a influência da idade dos pais na gestação de crianças com doenças genéticas e que as mulheres com mais de 35 anos e os homens acima de 50 busquem aconselhamento genético antes de terem filhos;
- 11.a orientação para que todos os casais parentes entre si procurem aconselhamento genético e façam exame ultra-sonográfico morfológico na gestação, bem como o teste do pezinho ampliado e avaliação genético-clínica da criança, quando do nascimento;
- 12.a universalização do teste do pezinho;
- 13.o estímulo para que todas as faculdades da área da saúde possuam a disciplina de Genética Médica em seus currículos;
- 14.a instalação de um Serviço de Genética Médica em cada hospital universitário (recomenda-se um para cada 2 milhões de população-alvo).

2.3.3-Uma “genética feita por todos”

Na previsão de HARPER et al. (1996)¹¹, com o início do século XXI, todos os campos da medicina, incluindo o nível primário de saúde, incorporarão os avanços científicos e tecnológicos na sua prática médica.

Conforme COLLINS (1999), GREENDALE e PYERITZ (2001) e MANN (2003), toda essa “revolução” vem provocando mudanças no âmbito dos profissionais da saúde, gerando a necessidade de tornar mais familiar todo esse novo campo da medicina genética. É inquestionável a necessidade de médicos geneticistas nas situações mais complexas, mas isso, por si só, não é suficiente, uma vez que a medicina genética será praticada, na maior parte dos casos, e cada vez mais, pelos profissionais do nível de atenção primária da saúde.

Nos países em desenvolvimento, segundo PENCHASZADEH (1999)¹², ainda são poucas as escolas médicas que têm cursos de genética clínica e a maioria dos médicos tem pouca compreensão das modernas aplicações da genética na prática médica. Da mesma forma, a situação se repete nos demais cursos da área da saúde. Enquanto isto, a maioria dos especialistas em genética clínica continua compondo pequenos grupos de médicos geneticistas, concentrados nas instituições acadêmicas e/ou em clínicas privadas.

Embora, ainda de forma limitada, a educação e o treinamento em genética médica vêm sendo implantados nos países em desenvolvimento. Em 1963, Tobias, médico sul-africano, pleiteou a implantação do ensino formal da genética humana e médica nas escolas de medicina da África do Sul, sendo criados departamentos de Genética Humana nas Universidades da Cidade do Cabo, em 1972, e de Pretória, em 1989 (JENKINS, 1990).

Ainda sem consenso, a caracterização da prática do aconselhamento genético e, conseqüentemente, do tipo de profissional capacitado para tal, têm sido motivo de debates constantes e complexas discussões. Segundo JENKINS (1990), entre as escolas médicas

¹¹ HARPER, P. S. et al., 1996, apud WORLD HEALTH ORGANIZATION. Human Genetics Programme. **Services for the Prevention and Management of Genetic Disorders and Birth Defects in Developing Countries**. Report of a joint WHO/WAOPBD meeting. The Hague, 5-7 January 1999. p. 51.

¹² PENCHASZADEH, V. B., 1999, apud WORLD HEALTH ORGANIZATION. Human Genetics Programme. **Services for the Prevention and Management of Genetic Disorders and Birth Defects in Developing Countries**. Report of a joint WHO/WAOPBD meeting. The Hague, 5-7 January 1999. p. 31.

sul-africanas, uma corrente defende que os aconselhadores genéticos deveriam ser médicos, enquanto outra sustenta que cientistas com doutorado na especialidade médica, com adequada experiência em ambiente médico, com registro no “South African Medical and Dental Council” e com supervisão médica, teriam permissão de proceder ao aconselhamento. De qualquer forma, para DONNAI (2002), o aconselhador genético desempenha um papel importante na ligação e na facilitação entre os serviços de atendimento primário e os centros de genética.

Por outro lado, pelos dados da OMS de 1999, os centros de genética geralmente estão localizados nos hospitais-escola, o que facilita o ensino da genética médica para o estudante de graduação, e tem contribuído para uma maior consciência por parte dos profissionais da saúde sobre as doenças genéticas e os defeitos congênitos. Com isso, nesta última década, algumas mudanças vêm acontecendo no ensino da genética na área da saúde, com o ensino da genética médica passando a fazer parte dos currículos de um número crescente de escolas médicas em vários países em desenvolvimento. Além disso, têm sido promovidos cursos e oficinas visando à atualização e reciclagem de médicos e de outros profissionais da área da saúde, bem como a introdução do treinamento em genética nos programas de residência para os médicos recém- formados, promovendo uma melhor capacitação de pessoal qualificado para atuar nesse campo da medicina (WORLD HEALTH ORGANIZATION, 1999).

Apesar das iniciativas visando à atualização e reciclagem dos profissionais da área da saúde, para GREENDALE e PYERITZ (2001), esses profissionais estão nos primeiros estágios de uma mudança revolucionária baseada na incorporação de uma perspectiva genética e todas as especialidades médicas serão afetadas. Esses mesmos autores discutiram a questão da formação dos profissionais envolvidos com o atendimento primário de saúde, referindo que essa tentativa é imprudente, uma vez que, para tais profissionais, os tópicos de genética são completamente estranhos ou, na melhor das hipóteses, foram aprendidos na escola ou na graduação, para muitos deles, há mais de cinco anos. Além disso, discutiram a aquisição das atitudes, como a abordagem não diretiva do aconselhamento genético.

Até que os serviços de genética estejam bem e equitativamente estabelecidos nos países em desenvolvimento, uma maior responsabilidade nos cuidados gerais em genética médica recairá sobre os agentes de saúde em nível primário, tanto o médico geral, quanto a equipe não médica. Esses profissionais deverão ser educados e treinados para conduzir os problemas comuns da melhor forma possível nas condições disponíveis, que se refere aos cuidados primários em saúde, e encaminhar somente aqueles pacientes que requerem cuidados especiais em termos de diagnóstico, investigação e tratamento. Uma vez disponibilizada a educação e o treinamento inicial, é necessário garantir um sistema de desenvolvimento profissional continuado, permitindo que todos os profissionais da equipe de saúde possam ter a oportunidade de ter presente os rápidos avanços no campo da genética e a sua apropriada aplicação no seu trabalho diário, no sistema de saúde (WORLD HEALTH ORGANIZATION, 1999).

No prefácio do “Nuffield Trust Genetics Scenario Project ‘Genetics and Health’” (ZIMMERN e COOK, 2000), Wynn-Owen afirmou que não se pode prever exatamente qual será o impacto da genética na prática médica e quando acontecerá. Contudo, considerou que seu significado não pode ser subestimado e que é necessário planejar estratégias para as mudanças que indubitavelmente acontecerão mais adiante. Para Wynn-Owen, “se o destino esperado é melhorar a saúde para todas as nações, então nossa tarefa imediata é descobrir, tanto quanto possível, o melhor caminho que conduz a esse destino”.

2.4-O ENSINO DA GENÉTICA NA ÁREA DA SAÚDE

2.4.1-Do *Short Course in Medical Genetics* ao *core curriculum*

A importância do ensino da genética já havia sido referida por Madge Thurlow Mackin, que cunhou o termo “genética médica”, em seu artigo intitulado “Medical genetics”: a necessity in the up-on-date medical curriculum, publicado em 1932 (MACKIN, 1932)¹³.

¹³ MACKIN, M. T., 1932, apud MILLER, F. The importance of Being Margial: Norma Ford Walker and a Canadian School of Medical Genetics. *Am J Med Genet (Semin Med Genet)*, v. 115, p. 102-10, 2002.

O grande marco do ensino da genética foi o “Short Course in Medical Genetics”, um curso de verão no “Jackson Laboratory”, em Bar Harbor, concebido por McKusick e John Fuller, e ministrado por McKusick, em 1960. Devido ao grande vazio do ensino da genética nas escolas médicas, o curso se propunha oferecer uma oportunidade para os professores tomarem conhecimento dos mais recentes trabalhos em uma vasta área denominada Genética Médica. Dos candidatos inscritos no curso, a maior parte provinha das escolas médicas (GUETHLEIN, 1990; LINDEE, 2002). Com o desenvolvimento da genética médica, os cursos subseqüentes foram incluindo novos tópicos, como o aconselhamento genético em 1968, diagnóstico pré-natal em 1970, terapia gênica em 1982, além das questões éticas (GUETHLEIN, 1990).

Em 1961, a OMS promoveu, em Genebra, uma reunião com vários especialistas com a finalidade de discutir o ensino da genética nos cursos de medicina; entre os participantes estava o Prof. Oswaldo Frota-Pessoa, da Universidade de São Paulo (USP), representando o Brasil (FROTA-PESSOA, 1996).

Gedda (1961)¹⁴ propôs que um programa de genética nos cursos médicos deve contemplar os conteúdos da genética médica e da genética clínica e, pelo seu caráter multidisciplinar, ser desenvolvido de forma integrada, envolvendo não só os conhecimentos da área básica, mas também as diferentes especialidades da clínica médica.

No prefácio da primeira edição do “Genética Médica”, em 1966, James e Margaret Thompson¹⁵ já afirmavam que

A genética é fundamental para as ciências básicas da educação médica pré-clínica, e tem importantes aplicações para a medicina clínica, saúde pública e pesquisa médica. Com o reconhecimento do papel da genética na medicina, surgiu o problema de achar um lugar para ela no currículo de graduação, um problema que só foi resolvido parcialmente na maioria das escolas médicas.

¹⁴ GEDDA, L., 1961, apud BEIGUELMAN, B. Algumas Considerações à Guisa de Introdução. In: BEIGUELMAN, B. **Citogenética Humana**. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan S.A., 1982. p. 1-10.

¹⁵ THOMPSON, J. S. e THOMPSON, M. W., 1966, apud NUSSBAUM, R. L.; McINNES, R. R.; WILLARD, H. F. Prefácio. In: NUSSBAUM, R. L.; McINNES, R. R.; WILLARD, H. F. **Thompson & Thompson: Genética Médica**. Tradução de Paulo Armando Motta. 6ª ed. Rio de Janeiro: Editora Guanabara Koogan S.A., 2002.

Segundo STEPHENSON (1998), com o reconhecimento da genética na medicina e dos resultados das pesquisas atualmente desenvolvidas, impõe-se o preparo dos profissionais para que todos esses avanços sejam incorporados na prática médica.

EMERY (1989) resgatou o que pregava Karl Pearson, um dos pioneiros da genética humana, para quem “o verdadeiro objetivo do professor é mais o de apresentar a apreciação do método do que um conhecimento de fatos”. Sintonizado com a preocupação de EMERY (1989) sobre o ensino da genética nos cursos médicos, HUETHER (1989) questionou “de que maneira nós impelimos a educação em genética humana para penetrar no raciocínio médico?”, complementando, com a sugestão de EMERY (1989), de que é necessário enfatizar “a relevância clínica da disciplina de genética”, propondo, até mesmo, a exclusão “daqueles tópicos nos quais a relevância não pode ser percebida”.

Assim sendo, o crescimento exponencial dos conhecimentos das ciências médicas como um todo, e da genética em particular, deve ser criteriosamente absorvido nos currículos, pois “a verdadeira educação diz respeito mais aos princípios do que a uma montanha de minúcias” (JOHNSTON, 1990) ou “a ênfase à memorização de uma quantidade de detalhes de doenças raras” (EMERY, 1989). Para GRAHAM et al. (1989), o objetivo é fazer com que “os alunos usem e apliquem os conhecimentos, mais do que simplesmente regurgitem os fatos”. Alguns autores apresentaram estratégias de complementação dos conteúdos com o uso de diapositivos, filmes e vídeos, de salas adaptadas com espelhos-espião para acompanhamento de consultas, discussão de caso em pequenos grupos, módulos de auto-aprendizagem, “exercícios de McKusick”, livro texto, desenvolvimento de programas de computador, etc (BODURTHA et al., 1987; BAUMILLER 1988; BAIRD, 1989; KING, 1989; REED et al., 1989; JOHNSTON, 1990). BAUMILLER (1988) sugeriu o uso de determinados filmes que abordam temas referidos em aula, como hemofilia, Doença de Tay-Sachs e diagnóstico pré-natal.

Além disso, segundo McMANUS e WAKEFORD (1989)¹⁶, “o treinamento dos estudantes de medicina, além do reconhecimento dos avanços do conhecimento, deve preparar o aluno para mudanças significativas na prática médica durante a sua vida

¹⁶ McMANUS, I. C. e WAKEFORD, R. E., 1989, apud JOHNSTON, A. W. Teaching of clinical genetis in Britain: a report from the Royal College of Physicians of London. *J Med Genet*, v. 27, p. 707-9, 1990.

profissional”, e, com isso, surgiu o conceito de *core curriculum*, com elementos que promovam uma sólida fundamentação para o desenvolvimento futuro.

Segundo GRAHAM et al. (1989, v. 44, p. 161)

[...] a genética é uma *core* disciplina na medicina que lida com o desenvolvimento e a variação biológica humana ao longo do ciclo vital, além disso a genética é especialmente importante na epidemiologia e na prevenção de doenças humanas. A tecnologia molecular tem provido a genética humana com as ferramentas para começar a entender as doenças, dentro das subespecialidades médicas e de todos os grupos etários.

2.4.2-Dos entraves e das deficiências

Vários autores publicaram seus estudos sobre os entraves e as deficiências do ensino da genética nas escolas médicas e o despreparo dos estudantes e profissionais médicos com relação às questões envolvendo a genética médica.

ROSENSTOCK et al. (1975)¹⁷ entrevistaram 1092 médicos americanos e evidenciaram falhas no conhecimento da genética. Dois terços dos entrevistados afirmaram que atendiam regularmente pacientes com risco genético, além do que, entre os médicos com até seis anos de profissão, metade não havia tido nenhum curso de genética durante o curso médico.

Segundo JOHNSTON (1990), o General Medical Council¹⁸ (GMC), em 1977, e o Medical Research Council¹⁹ (MRC), em 1978, apontavam para as deficiências no ensino da genética clínica nas escolas médicas da Inglaterra.

¹⁷ ROSENSTOCK et al., 1975, apud CHILDS, B.; HEUTHER, C. A.; MURPHY, E. A. Humans Genetics Teaching in U.S. Medical Schools. *Am J Hum Genet*, v. 33, p. 1-10, 1981.

¹⁸ GENERAL MEDICAL COUNCIL, 1977, apud JOHNSTON, A. W. Teaching of clinical genetis in Britain: a report from the Royal College of Physicians of London. *J Med Genet*, v. 27, p. 707-9, 1990.

¹⁹ MEDICAL RESEARCH COUNCIL, 1978, apud JOHNSTON, A. W. Teaching of clinical genetis in Britain: a report from the Royal College of Physicians of London. *J Med Genet*, v. 27, p. 707-9, 1990.

Dez anos mais tarde, em 1988, mais uma vez o GMC²⁰ encontrou consideráveis deficiências no ensino da genética das escolas médicas inglesas.

CHILDS et al. (1981) afirmaram que a genética ainda não havia encontrado o seu natural e reconhecido papel nos currículos das escolas médicas americanas. Em 1981, estes pesquisadores mostraram dados sobre o ensino da genética em 107 escolas médicas, indicando que, em 72% delas, a genética era obrigatória no período clínico, mas com grande variação na duração e conteúdo, e dispersa em vários departamentos e disciplinas. A carga horária média era de 24,3 horas, variando de 6 a 54 horas. Na maioria dos cursos, os conteúdos eram dados de forma expositiva; 34% incluíam grupos de discussão e 22% tinham atividade de laboratório. Os autores encontraram escolas nitidamente orientadas, quase que exclusivamente, para conteúdos clínicos, mesmo no primeiro ano do curso. Além disso, os autores não encontraram relação entre a existência ou não de cursos de genética e o fato de a escola ser pública ou particular, a quantidade de alunos matriculados, ou a localização geográfica da escola.

Entretanto, com relação ao tipo de estruturação administrativa, os cursos de genética eram mais freqüentes nas escolas com departamentos ou setores de genética, com um predomínio do departamento de pediatria, onde, em 56% das escolas, existia o setor de genética. Nesses casos, 82% ofereciam um curso de genética. Com relação aos docentes responsáveis pelo curso de genética, a maior parte deles (37,7%) estava lotado no departamento de pediatria, com os demais distribuídos em vários outros departamentos, tanto clínicos como pré-clínicos. Quando o curso de genética era ministrado no 1º ano, sob responsabilidade dos departamentos pré-clínicos, entre eles o de genética, os conteúdos geralmente corresponderam à genética básica. Quando no 2º ano, os conteúdos de aplicação médica eram enfatizados.

Os autores questionam se a variabilidade dos conteúdos refletiria a diversidade da relevância atribuída à genética pelos docentes e pelas escolas, evidenciada pelas disparidades quanto à carga horária, ao conteúdo e ao momento em que a disciplina era

²⁰ GENERAL MEDICAL COUNCIL EDUCATION COMMITTEE, 1988 apud JOHNSTON, A. W. Teaching of clinical genetics in Britain: a report from the Royal College of Physicians of London. *J Med Genet*, v. 27, p. 707-9, 1990.

oferecida, tendo, como consequência, diferentes percepções, por parte do aluno, com relação ao valor da genética na medicina. Sobre a disparidade entre pediatras (37,7%) e clínicos (6,5%) na representação dos docentes, os autores atribuíram a diferença ao fato de os casos com distúrbios genéticos serem, na sua maioria, crianças com síndromes dismórficas, com erros inatos do metabolismo ou alterações do desenvolvimento, situação essa que também poderia gerar no estudante a noção distorcida de que a genética médica se resume, ou mesmo se limita, aos defeitos do desenvolvimento e aos erros inatos do metabolismo (CHILDS et al., 1981).

CHILDS (1982) comparou os dados obtidos por Childs, Huether e Murphy, em 1981, com três pesquisas anteriores, de Robertson e Haley em 1945, de Herndon, em 1956 e de Levine, Grusky e Rimoin, em 1977, e afirmou que

[...] não há dúvida do substancial progresso que tem sido feito no sentido do reconhecimento da genética como um componente da educação médica, mas, apesar disso, há aspectos da situação atual sugerindo que ainda há muito por ser feito. (CHILDS, 1982, v.13, p.319)

[...] os educadores médicos ainda não perceberam que a genética é uma disciplina cujos princípios podem ser usados para esclarecer a origem, a diversidade, as freqüências e a distribuição das características humanas, incluídas as doenças, e cujos poderes proféticos podem prover precisão para a medicina preventiva. (CHILDS, 1982, v.13, p.320)

Em 1984, um comitê de educadores médicos da Association of American Medical Colleges (AAMC) publicou, sob o título de “Physicians for the 21st Century”, recomendações para que fosse dada menos relevância ao ensino dos fatos a serem decorados e mais ao ensino contextualizado e correlacionado (CHILDS, 1987).

Em 1985, a mesma AAMC realizou uma pesquisa que identificou as discrepâncias no ensino da genética humana entre as escolas médicas americanas (RICCARDI e SCHMICKEL, 1988).

No mesmo ano, no encontro da American Society of Human Genetics (ASHG), foram discutidas várias formas de inserção da genética nos cursos médicos (CHILDS, 1987; RICCARDI e SCHMICKEL, 1988).

CHILDS (1987) questionou o porquê da resistência com relação à genética por parte dos dirigentes dos cursos médicos e, entre as várias razões para essa situação, enfatizou “a maneira como os docentes do período pré-clínico percebem suas disciplinas e a maneira como os clínicos percebem as doenças”. O autor exemplificou que, no período pré-clínico, o que era ensinado referia-se à estrutura, à forma e ao mecanismo dos genes, de forma abstrata, à semelhança do método usado nas pesquisas básicas, sem contemplar a participação dos genes para a individualidade e variabilidade. Da mesma forma, os professores do período clínico apresentavam a patogênese da doença enfocando a anormalidade da estrutura, da função e do mecanismo, e estavam interessados nas causas das doenças relacionadas de forma abstrata, mais uma vez sem muita relação com a individualidade. Assim sendo, o enfoque do ensino e a prática médica eram tipicamente tipológicos, com o paciente sendo concebido como um mero exemplo de uma determinada classe de doença. A idéia de variabilidade e individualidade era freqüentemente colocada em segundo plano (CHILDS, 1987).

Em 1988, RICCARDI e SCHMICKEL publicaram os resultados da pesquisa sobre o ensino da genética humana nas escolas médicas americanas e canadenses, realizado em 1987, mostrando que o ensino da genética, quando presente, era extremamente variável entre as instituições e, muitas vezes, fragmentado entre as outras disciplinas básicas e clínicas. Os autores contataram 140 escolas médicas e obtiveram resposta de 119, das quais analisaram os dados quantitativa e qualitativamente e listaram os problemas apontados. As respostas indicaram que 69 cursos de genética humana eram independentes, e que 29 cursos tinham os conteúdos de genética integrados em outros cursos, especialmente na área de fisiopatologia. Desses 98 cursos, 51 eram ministrados no 1º ano, 39 no 2º ano e oito em ambos. Em 55 escolas (52%), o curso de genética era ministrado pelo departamento de pediatria. Nas 20 escolas (19%) com departamento de genética, o curso era de responsabilidade deste departamento.

Entre os tópicos ministrados, os mais referidos pelas escolas foram a citogenética, a herança monogênica e o diagnóstico pré-natal, que ocuparam, pelo menos, seis horas do curso. A maioria das escolas ensinava alguns aspectos da herança poligênica/multifatorial, e muitas abordavam aspectos sobre os erros inatos do metabolismo, a genética e câncer, o aconselhamento genético e os aspectos legais, éticos e sociais. Todos os cursos tinham algum conteúdo clínico e poucos se referiam aos elementos biológicos normais. Mesmo nos cursos ministrados no primeiro ano, a maioria tinha uma abordagem puramente médica e clínica.

Os autores perceberam diferença entre os cursos com visão apenas clínica e aqueles com um enfoque básico ou biológico adicional a partir da abordagem do gene como apenas uma unidade hereditária na concepção monogênica ou como uma molécula informacional complexa. Nos cursos com abordagem clínica, a variação foi tratada apenas como “mutação” ou uma substituição de bases, sem considerar a transposição, a amplificação por troca desigual de homólogos, etc.

Conseqüentemente, segundo os autores, o estudante ficava sem a compreensão da genética como entidade distinta, com componente tanto clínico como básico. Por outro lado, por se tratar de um curso estritamente clínico, o resultado do ensino da genética tinha sido bem recebido pelos estudantes e, freqüentemente, era na genética que o estudante entrava em contato com problemas clínicos pela primeira vez.

Os autores estabeleceram um critério para a adequação do ensino da genética em cada escola médica, a partir das informações recebidas. Foi estabelecido como “Bom” o curso de genética humana com modesta ênfase da biologia básica, ministrado como um curso específico de genética humana; como “Excelente”, aquele que tivesse de 25 a 40 ou mais horas, ministrado como um curso de genética aprofundado e diversificado, utilizando informações recentes da biologia básica para exemplificar e clarear os mais importantes princípios da genética humana no contexto médico; como “Fraco”, aquele em escola médica sem ensino de genética explicitado; como “Regular”, aquele grupo em que os resultados do ensino de genética humana situaram-se entre os dois extremos. Das 119 escolas, 21% ficaram na categoria Bom/Excelente, 33% na categoria Regular e 47% ficaram na categoria Fraco/não existente.

Diante desses resultados, os autores concluíram que muitos estudantes, aparentemente, entravam na prática médica sem um adequado entendimento do papel da genética na causa da patogênese das doenças humanas.

Para RICCARDI e SCHMICKEL (1988), os problemas mais freqüentes, apontados nos cursos de genética humana nas escolas médicas, foram:

1. A administração da escola não percebe ou não entende a importância da genética humana e o seu papel na educação médica.
2. Os estudantes chegam com uma enorme falta de experiência ou familiaridade com genética.
3. Não há um livro-texto apropriado para o ensino da genética, com o “Genetics in medicine” de Thompson e Thompson citado como o mais popular e mais freqüentemente usado.
4. Os estudantes não levam o assunto a sério, porque ele é um componente muito pequeno na totalidade do currículo.
5. Não há suficientes professores de genética humana.
6. Não há suficiente tempo dedicado para o ensino da genética humana.

Segundo RICCARDI e SCHMICKEL (1988), a carga horária foi extremamente variável, de zero a mais de 40 horas, com uma média de 18 horas. Excluindo as escolas sem curso de genética, a média foi de 21,6 horas, abaixo das 24,3 horas descritas por CHILDS et al. (1981) seis anos antes.

Após os estudos de CHILDS et al. (1981) e RICCARDI e SCHMICKEL (1988), outra pesquisa realizada pela “Association of Professors of Human or Medical Genetics” (APHMG), anos mais tarde, também nos Estados Unidos, mostrou uma carga horária média de 29 horas (ASSOCIATION OF PROFESSORS OF HUMAN OR MEDICAL GENETICS, 1998).

Segundo JOHNSTON (1990), nas escolas médicas britânicas a carga horária média era de 20 horas no período pré-clínico e de 6 horas no período clínico. Segundo JENKINS (1990), em cinco escolas médicas da África do Sul, a carga horária média era de 35 horas, e, em uma escola, a carga horária era de apenas 2 horas.

Por outro lado, segundo GRAHAM et al. (1989), o importante é ensinar o aluno de medicina a pensar sobre os modelos genéticos, sem necessariamente precisar aumentar o tempo de contato com o estudante, estimulando a busca dos objetivos educacionais fora da sala de aula.

Comparando seus dados com os de CHILDS et al. (1981), RICCARDI e SCHMICKEL (1988) apontaram para o fato de que, entre 1981 e 1988, parece não ter havido qualquer progresso significativo na expansão dos esforços do ensino da genética humana nas escolas médicas dos Estados Unidos e Canadá.

EMERY (1989) também referiu poucos avanços no ensino da genética no Reino Unido, nas décadas de 1960 e 1970. Entre os vários entraves, EMERY (1989) e BODURTHA et al. (1990) apontaram:

- o conservadorismo dos membros dos comitês responsáveis pelos currículos;
- o interesse dos médicos pelas variações da média, mais do que pelas variações individuais;
- o maior atrativo pela genética entre os pesquisadores do que entre os professores;
- a maior valorização da atividade de pesquisa com relação à atividade de ensino;
- a fragmentação dos conteúdos de genética entre as diferentes disciplinas;
- um inexistente ou mínimo mecanismo de reforma curricular;
- a falta de um curso específico de genética humana;
- a falta de uma disciplina de genética na instituição;
- a falta de um livro-texto adequado;
- a falta de fundos ou de remuneração institucional para as atividades de ensino, foram identificados.

Também em cinco escolas médicas sul-africanas, seus formandos não estavam adequadamente preparados para prestar aconselhamento genético, mas, por outro lado, em seis escolas, a opinião foi de que os seus graduados saberiam encaminhar os pacientes para o aconselhamento (JENKINS, 1990).

HOLTZMAN (1988) e HUETHER (1988) já chamavam a atenção para a importância de entender a sensibilidade e a especificidade dos testes genéticos baseados no DNA e para a necessidade de treinamento dos profissionais da saúde perante o assustador aumento do número de testes pré-sintomáticos a serem usados por um público cada vez mais vasto. Além disso, destacaram a importância de expandir o conhecimento sobre os testes para o público que busca subsídios para auxílio na tomada de decisões racionais, ou mesmo para o debate das políticas públicas a respeito dos testes genéticos.

GIARDIELLO et al. (1997) destacaram que, em 32% dos casos que se submeteram ao teste do gene *APC*, indicado pela presença de polipose adenomatosa familiar, os médicos erraram a interpretação do resultado e que apenas 19% dos casos tiveram orientação genética formal antes da realização do teste. Além disso, os médicos que solicitam exames moleculares deveriam estar preparados para oferecer o aconselhamento genético, ou encaminhar seus pacientes ao especialista em genética. Segundo STEPHENSON (1998), “muitos médicos não conseguem interpretar resultados de testes genéticos ou informar seus pacientes sobre os fatores de risco, reforçando a necessidade de um esforço concentrado de educação médica em genética”.

Uma pesquisa entre os membros do “American College of Obstetricians and Gynecologists” mostrou que 76% dos médicos não revisavam rotineiramente a história familiar como parte de uma consulta ginecológica; 39% consideravam a genética como o menos importante na relação das prioridades a serem discutidas; 86% não solicitavam o consentimento informado para os testes genéticos; 65% admitiam não se considerar bem informados, particularmente na área de câncer genético, e, destes, 21% admitiram serem eles os únicos provedores de informações genéticas para seus pacientes (WILKINS-HAUG et al., 2000)²¹. Com relação aos demais profissionais da saúde, 70% afirmaram discutir

²¹ WILKINS-HAUG, L. et al., 2000, apud GREENDALE, K.; PYERITZ, R. E. Empowering Primary Care Health Professionals in Medical Genetics: How Soon? How Fast? How Far?. *Am J Med Genet (Semin Med Genet)*, v. 106, p. 223-32, 2001.

questões de genética com seus pacientes, mesmo considerando que 80% deles não tinham treinamento em genética (LAPHANM et al., 2000)²².

Quanto à visão dos alunos, dois trabalhos, realizados no Brasil, mostram a diferença de percepção do estudante sobre o papel do médico geneticista, antes e depois da disciplina de genética. No início da disciplina, foram enfatizadas as atividades laboratoriais; no final, foi atribuído um maior número de atividades ao geneticista, particularmente aquelas de cunho clínico (SOUZA et al., 1996; PORCIUNCULA et al., 2001). Para BAIRD (1989), ainda não há um consenso claro sobre a forma de medir as mudanças de atitude e de comportamento naqueles que passam pelo curso de genética médica e o modo como o curso influencia posteriormente a prática ou a performance dos indivíduos.

2.4.3-Às propostas e diretrizes educacionais em genética

Diante desses entraves e deficiências, várias instituições e entidades médicas, principalmente na Inglaterra e nos Estados Unidos, iniciaram um movimento visando estabelecer propostas e diretrizes educacionais em genética para os cursos da área da saúde.

Em 1977, na avaliação da educação médica básica na Grã-Bretanha, o GMC sugeriu que o ensino da genética fosse ministrado como um curso individualizado, com a coordenação de uma mesma equipe, mesmo sendo dado ao longo dos anos pré-clínicos e clínicos (GENERAL MEDICAL COUNCIL, 1977)²³.

Em 1980, o mesmo GMC declarou que

[...] o estudante de medicina deveria ser informado sobre a influência da hereditariedade na saúde e na doença, tanto em termos individuais, como populacionais, e aprender os princípios do aconselhamento genético e também aqueles utilizados no diagnóstico pré-natal e prevenção das doenças hereditárias e do retardo e/ou deficiência mental (GENERAL MEDICAL COUNCIL, 1980)²⁴.

²² LAPHANM, E. V. et al., 2000, apud GREENDALE, K.; PYERITZ, R. E. Empowering Primary Care Health Professionals in Medical Genetics: How Soon? How Fast? How Far?. *Am J Med Genet (Semin Med Genet)*, v. 106, p. 223-32, 2001.

²³ GENERAL MEDICAL COUNCIL, 1977, apud JOHNSTON, A. W. Teaching of clinical genetis in Britain: a report from the Royal College of Physicians of London. *J Med Genet*, v. 27, p. 707-9, 1990.

²⁴ GENERAL MEDICAL COUNCIL, 1980, apud JOHNSTON, A. W. Teaching of clinical genetis in Britain: a report from the Royal College of Physicians of London. *J Med Genet*, v. 27, p. 707-9, 1990.

Em 1978, o MRC da Inglaterra publicou o “Review of clinical genetics”, no qual recomendou que um programa de ensino de genética fosse adotado e aplicado de forma integrada pelos departamentos clínicos e pré-clínicos, apresentando o assunto com um valor clínico real (MEDICAL RESEARCH COUNCIL, 1978)²⁵.

Em 1984, a AAMC publicou um documento com o título de “General Professional Education of the Physicians” sobre a formação médica (ASSOCIATION OF AMERICAN MEDICAL COLLEGES, 1984)²⁶.

Em 1988, a ASHG criou uma força tarefa multidisciplinar de 17 membros, com a finalidade de examinar o modo como estava sendo feito o ensino da genética humana nas escolas médicas norte-americanas, tendo por base as diretrizes da AAMC publicadas em 1984 (GRAHAM et al., 1989).

Os resultados desse estudo apontaram para:

1. a falta de recursos para o ensino da genética humana em muitas escolas médicas;
2. a necessidade de uma integração vertical do ensino da genética humana por todos os quatro anos do curso médico;
3. a competição relacionada à carga horária junto ao aluno em um currículo que diminui o número de aulas expositivas e aumenta a necessidade de interação em pequenos grupos;
4. a necessidade de técnicas apropriadas de avaliação;
5. a identificação de recursos humanos e materiais;
6. a identificação de um currículo nuclear;
7. a identificação de estratégias de implementação;
8. as providências no sentido de estruturar um fórum para os professores de genética humana para contato entre os mesmos.

²⁵ MEDICAL RESEARCH COUNCIL, 1978, apud JOHNSTON, A. W. Teaching of clinical genetis in Britain: a report from the Royal College of Physicians of London. *J Med Genet*, v. 27, p. 707-9, 1990.

²⁶ ASSOCIATION OF AMERICAN MEDICAL COLLEGES, 1984, apud GRAHAM, J. M. et al. Report of the Task Force on Teaching Human Genetics in North American Medical Schools. *Am J Hum Genet*, v. 44, p. 161-5, 1989.

No encaminhamento de várias opções curriculares, o grupo considerou que os principais marcos deveriam ser:

1. assumir atitudes apropriadas para com o paciente;
2. auxiliar os estudantes de medicina a tornarem-se aprendizes para a vida toda;
3. transmitir um panorama conceitual amplo em relação aos mecanismos genéticos que possa ser estendido pela integração do currículo vertical.

BAIRD (1989), membro integrante da força tarefa da ASHG, relacionou as seguintes atitudes, habilidades e conteúdos de genética que o estudante de medicina deve adquirir:

Atitudes

- respeito e empatia pelas famílias
- total compartilhamento das informações e respeito pela autonomia
- não condenação na comunicação
- reconhecimento dos seus próprios limites profissionais
- reconhecimento da importância do seu auto-aprendizado contínuo

Habilidades

- obter uma adequada história genética de acordo com um formato padrão
- fazer um exame físico completo, indicando as anormalidades físicas e funcionais
- avaliar as necessidades imediatas de conduta e o encaminhamento adicional
- formular um plano racional de investigação e conduta
- saber como buscar e avaliar a literatura relevante sobre uma condição genética

Conteúdos

- o gene

- os cromossomos (número, morfologia e nomenclatura)
- os principais padrões de herança mendeliana
- a herança multifatorial e sua relação com malformação congênita e doença de início tardio
- teratogênese
- ligação, polimorfismo, mapa genético
- avaliação e cálculo dos riscos genéticos, inclusive de risco empírico e cálculo de Bayes em exemplos simples
- a diferenciação sexual e a abordagem dos problemas clínicos desta área
- a genética do câncer
- a triagem genética e o diagnóstico pré-natal
- a farmacogenética
- a neurogenética
- a genética do comportamento
- a heterogeneidade genética
- a ética

Foi consenso da força tarefa da ASHG considerar que não há um currículo ideal de genética humana. Os conteúdos curriculares específicos devem permanecer flexíveis e utilizar exemplos clínicos de diferentes disciplinas médicas, mostrando a genética como necessária para todos os médicos, qualquer que seja a disciplina (BAIRD, 1989).

A mesma força tarefa considerou, ainda, que o estudante de medicina deve entender dos conceitos de variabilidade humana e reconhecer a contribuição da interação dos genes com o ambiente e o desenvolvimento, para características tanto normais como de doença. Foi considerado importante enfatizar como os genes são distribuídos nas populações, como eles influenciam na susceptibilidade variável para doenças e como isso facilita o prognóstico e a prevenção de muitas doenças monogênicas e multifatoriais, sem

necessidade de que todos esses tópicos sejam abordados na fase pré-clínica do curso de genética. Alguns desses tópicos teriam melhor compreensão durante o acompanhamento de um caso sob orientação genética (GRAHAM et al., 1989).

Para BAIRD (1989), “o estudante deve ter familiaridade com os sinais e sintomas mais importantes das doenças genéticas mais comuns, como a Síndrome de Down, ou tratáveis, como a fenilcetonúria”. A maior parte das doenças genéticas mais específicas deve ser ensinada como exemplos de conceitos importantes, como a variação da idade de início dos sintomas, mostrando a Doença de Huntington, como a variabilidade da expressão clínica, mostrando a neurofibromatose.

Segundo GRAHAM et al. (1989, v. 44, p. 162)

Utilizar os pacientes com problemas genéticos para o treinamento clínico ajuda os estudantes a terem o foco no *paciente com doença genética* e não *qual doença que o paciente tem*, estimulando o pensamento genético em todos os aspectos da medicina, tanto nos estudantes como nos demais médicos, questionando *por que este paciente em particular tem esta doença em particular?*

Para BAIRD (1989), “é essencial que a visão genética dos problemas médicos seja incorporada durante o treinamento das novas gerações de médicos. Muitos estudantes serão médicos gerais ou especialistas em outras áreas que não a genética”.

Em 1989, o “Royal College of Physicians” (RCF) conclui que a genética médica deve fazer parte do *core curriculum* dos cursos de medicina e enfermagem (ROYAL COLLEGE OF PHYSICIANS, 1989)²⁷.

Em 1990, o RCF enviou um questionário às escolas médicas britânicas perguntando o que compunha o *core curriculum* e quais as habilidades básicas requeridas na genética clínica. Em mais de 85% das respostas, foram considerados obrigatórios e valorizados os seguintes 11 tópicos:

1. Padrões de herança
2. Doenças genéticas comuns

²⁷ ROYAL COLLEGE OF PHYSICIANS, 1989, apud JOHNSTON, A. W. Teaching of clinical genetis in Britain: a report from the Royal College of Physicians of London. *J Med Genet*, v. 27, p. 707-9, 1990.

3. Estrutura e função dos cromossomos
 4. Aplicações médicas da genética molecular
 5. Aconselhamento genético
 6. Diagnóstico pré-natal
 7. Divisão celular
 8. Determinação do sexo
 9. Aberrações cromossômicas
 10. Malformações
 11. Prevenção das doenças genéticas
- e as seguintes cinco habilidades:
1. Saber onde obter informação e ajuda
 2. Construir um heredograma e identificar os padrões de herança
 3. Estar consciente do estresse causado por uma doença genética na família
 4. Perceber as questões éticas maiores na genética médica
 5. Debater o papel da genética nas doenças comuns

Esses dados foram publicados em “Teaching genetics to medical students” (ROYAL COLLEGE OF PHYSICIANS, 1990)²⁸.

Em 1995, a ASHG lançou uma proposta de currículo de genética para as escolas médicas americanas, antevendo, para o século XXI, uma prática médica exercida por profissionais com um conhecimento básico dos princípios da genética humana e suas aplicações em várias situações clínicas. Mesmo reconhecendo e admitindo as diferenças curriculares entre as escolas médicas, a ASHG determinou que a genética médica constasse explicitamente no currículo, orientando que cada uma delas encontrasse a melhor maneira de incorporar o ensino da genética médica em seus currículos. Além disso, partindo de algumas generalizações, tais como: 1. a caracterização da genética médica como sendo uma ciência biomédica básica e ao mesmo tempo uma especialidade clínica; 2. a sobreposição de alguns aspectos da genética médica com outras disciplinas, e 3. a possibilidade de diferentes métodos e de várias formas de ensino, alertou para que o ensino da genética

²⁸ ROYAL COLLEGE OF PHYSICIANS, 1990 apud JOHNSTON, A. W. Teaching of clinical genetics in Britain: a report from the Royal College of Physicians of London. *J Med Genet*, v. 27, p. 707-9, 1990.

médica não se restrinja aos aspectos básicos ou clínicos isoladamente, e sugeriu o “Problem Based Learning” como um método facilitador e condizente com a idéia de integração dos conhecimentos e habilidades em diferentes aspectos (AMERICAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS, 1995).

Segundo BRIANI (2001) “o objetivo explícito desses novos métodos de aprendizagem nos próprios países de origem foi aumentar a eficácia no processo de ensino por meio da integração de conhecimentos e autonomia dos alunos que buscam promover”.

As considerações da ASHG foram encaminhadas aos diretores e/ou responsáveis pelo currículo das escolas médicas americanas na forma de um documento, com a lista os conhecimentos, as habilidades e atitudes em genética médica, necessárias para todo estudante de medicina.

Com relação ao conhecimento, ficou estabelecido que o estudante deve saber:

1. o que são genes, como estão organizados e controlados, qual sua função e como segregam;
2. a natureza da mutação e pré-mutação e como contribuem para a variabilidade humana e para a doença;
3. os padrões de herança monogênicos clássicos;
4. os fatores que alteram o desenvolvimento do fenótipo nas doenças monogênicas, incluindo expressividade variável e penetrância incompleta;
5. a base das doenças mitocondriais e o padrão de herança materno;
6. como os genes são organizados nos cromossomos, como os cromossomos se replicam na mitose e na meiose e como eles são transmitidos de pai para filho;
7. as manifestações clínicas das mais comuns anomalias cromossômicas numéricas, estruturais e do tipo mosaico;
8. os conceitos e a importância clínica da impressão genômica e da dissomia uniparental;

9. os princípios da genética de populações e as implicações da saúde pública na epidemiologia genética;
10. como o polimorfismo, ligação gênica e mapa genético são usados em medicina;
11. os princípios básicos dos erros inatos do metabolismo e das variações farmacogenéticas, bem como suas manifestações clínicas mais comuns;
12. a natureza multifatorial da maioria das características humanas, tanto normais como anormais, além dos princípios da herança multifatorial;
13. os mecanismos da teratogênese e o efeito dos principais teratógenos humanos;
14. como reconhecer e classificar as anomalias congênitas e o acesso ao diagnóstico das síndromes de anomalias congênitas múltiplas;
15. o papel da genética na patogênese das neoplasias e na predisposição à malignidade;
16. como os princípios da evolução ajudam no entendimento da biologia humana e das doenças;
17. como a frequência das doenças varia nos diferentes grupos étnicos;
18. as técnicas diagnósticas citogenéticas e moleculares mais comuns e como elas são usadas para os distúrbios genéticos;
19. os procedimentos de avaliação no diagnóstico genético pré-natal e os tipos de doenças que podem ser detectadas no pré-natal;
20. os métodos apropriados do aconselhamento genético;
21. as vantagens, as limitações e os perigos do teste preditivo para distúrbios genéticos;
22. a existência e a justificativa dos programas de triagem para distúrbios genéticos;
23. o acesso ao tratamento dos distúrbios genéticos;

24. como as novas descobertas científicas podem ser avaliadas no contexto clínico e aplicadas apropriadamente no atendimento dos pacientes;
25. os aspectos organizacionais e econômicos da assistência à saúde em genética;
26. as conseqüências legais e éticas envolvidas na prática da genética médica;
27. o histórico do uso e do abuso da genética humana.

Com relação às habilidades, ficou estabelecido que o estudante deve aprender como sintetizar os dados relatados pelo paciente sobre os distúrbios genéticos e as anomalias congênitas e usar essas informações para formular um plano apropriado para o diagnóstico e conduta para com o paciente. O estudante também deve aprender como comunicar uma informação de caráter genético com clareza, sem ser diretivo e sem interferência para pessoas de diferentes níveis educacional, socioeconômico, étnico e cultural.

Quanto às habilidades específicas, com relação aos distúrbios genéticos e defeitos congênitos, ficou estabelecido que o estudante deve ser capaz de:

1. extrair uma história genética compreensível e construir um heredograma apropriado;
2. executar um exame físico compreensível para anomalias maiores e menores, com atenção especial para os aspectos anatômicos e para as medidas antropométricas;
3. formular o diagnóstico diferencial apropriado e o curso da investigação, incluindo o uso de testes especializados, realizados em laboratórios de bioquímica, de citogenética e de genética molecular;
4. usar efetivamente os sistemas de informação, incluindo bibliotecas e recursos eletrônicos, na avaliação e conduta dos pacientes com distúrbio genético, para diagnosticar síndromes com anomalias congênitas múltiplas e para o reconhecimento de exposição a agentes teratogênicos;

5. compreender os relatórios de laboratórios de citogenética, bioquímica e molecular;
6. perceber o papel das pesquisas bioquímicas e dos progressos técnicos para fazer a análise crítica do desenvolvimento científico corrente;
7. coordenar informações de diferentes fontes para um coerente e racional plano de conduta.

Com relação às habilidades específicas, para conduta dos distúrbios genéticos, ficou estabelecido que o estudante deve ser capaz de:

1. proporcionar ao paciente acesso ao diagnóstico e aos testes preditivos que sejam apropriados para as condições de sua família, e advertir os pacientes sobre os benefícios, as limitações e os riscos de tais testes;
2. tornar disponível ao paciente um tratamento apropriado, incluindo o dietético, o farmacológico, o de reposição enzimática, o transplante e a terapia gênica;
3. comunicar o aconselhamento genético de maneira apropriada para cada paciente e sua família;
4. compreender os estágios do desenvolvimento normal do comportamento, maturação e inteligência humana, no sentido de facilitar o aconselhamento de diferentes indivíduos;
5. tolerar e encorajar a repetição da informação, por conta da ansiedade do paciente ou da não familiaridade com os conceitos empregados;
6. aplicar técnicas apropriadas para repassar notícias ruins;
7. reconhecer os mecanismos de defesa dos pacientes e ser capaz de perceber quando preservá-los e quando eles precisam ser quebrados;
8. conter-se emocionalmente com as respostas dos pacientes;
9. interpretar suas próprias atitudes com respeito aos aspectos éticos, sociais, culturais, religiosos e étnicos e desenvolver uma habilidade de individualizar cada paciente ou membro da família;

10. perceber as várias atitudes culturais, sociais e religiosas com relação a situações como contracepção, aborto, parentescos e sexo;
11. usar apropriadamente os serviços e instituições de suporte da comunidade.

Com relação às atitudes, ficou estabelecido que o estudante deve aprender como ser um aconselhador simpático, não julgador, não diretivo, que reconheça seus próprios limites, procurando consultoria quando necessário, tornando-se um aprendiz vitalício e auto-motivado.

Assim sendo, estudante deve:

1. perceber a importância do prognóstico e da prevenção das doenças;
2. respeitar os valores religiosos, morais e éticos e as tendências dos pacientes, mesmo que elas sejam diferentes dos valores próprios do estudante;
3. apresentar convenientemente, acuradamente e de forma não diretiva as opções avaliadas;
4. estar atento tanto para a importância da confiabilidade como para a dificuldade que essa confiabilidade pode acarretar quando são encontrados parentes com riscos para uma doença grave e potencialmente prevenível;
5. estar atento para as vantagens e riscos potenciais de encaminhar os pacientes e famílias para as instituições da comunidade ou nacionais;
6. reconhecer as limitações das suas próprias habilidades e recorrer a uma consultoria quando necessário.

Esse documento elaborado pelo Comitê de Informação e Educação da ASHG, em 1995, foi intitulado “Medical School Core Curriculum in Genetics” (AMERICAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS, 1995).

Em 1996, o “National Human Genome Research Institute” (NHGRI), a “American Medical Association” (AMA) e a “American Nurses Association” (ANA) formaram a “National Coalition for Health Professional Education in Genetics” (NCHPEG) que, segundo GREENDALE e PYERITZ (2001), reuniram-se com o objetivo de:

- integrar os conteúdos de genética na base de conhecimentos dos profissionais e estudantes dos cursos da área de saúde;
- desenvolver ferramentas educacionais e fontes de informação para facilitar a integração da genética na prática dos profissionais da saúde;
- fortalecer e ampliar a organização da comunidade interdisciplinar da NCHPEG para coordenar a educação em genética dos profissionais da área de saúde.

Como grupo interdisciplinar, a NCHPEG foi composta dos representantes de, aproximadamente, 100 diferentes organizações profissionais da saúde, de usuários e grupos voluntários, de agências governamentais, indústria privada e sociedades de profissionais da genética, para, num esforço nacional conjunto, promover a educação profissional. Tamanha variedade de áreas de conhecimento e atuação é, segundo GUTTMACHER et al. (2001), o reconhecimento da prática da genética por diferentes profissionais da área da saúde.

A NCHPEG disponibilizou o acesso às informações sobre os avanços da genética humana no site <http://www.nchpeg.org> (NATIONAL COALITION FOR HEALTH PROFESSIONAL EDUCATION IN GENETICS, 2000).

Em julho de 1997, em Santa Fé (Novo México – USA), o “National Center for Genome Resources” (NCGR) e a AMA promoveram uma conferência intitulada “Humans and the Human Genome Project: What Do Physicians Need to Know?”. Como desdobramento, e por iniciativa do NCGR, um grupo de trabalho, formado por geneticistas e especialistas em currículos, traçou os parâmetros para um currículo mínimo, com recomendações de conteúdos específicos em áreas nas quais todos os médicos precisam estar informados. Como declarou o próprio grupo de trabalho “os médicos devem estar familiarizados com os ‘sinais vermelhos’ que identificam os indivíduos que possam ser potencialmente beneficiados pela informação sobre os seus riscos genéticos.” Além disso, os médicos devem saber que recursos são disponíveis, “inclusive laboratórios comerciais e de pesquisa que oferecem testes genéticos, bem como médicos geneticistas e aconselhadores genéticos para consultoria e encaminhamento” (STEPHENSON, 1998).

Todos esses pontos foram reunidos em um documento, denominado *core content outline*. Esse documento definiu as principais áreas do conhecimento em genética como sendo:

1. a identificação de anomalias genéticas;
2. o acesso aos serviços de genética;
3. a interpretação dos fatores de risco;
4. o entendimento da ciência;
5. a compreensão dos aspectos legais do paciente.

O documento tinha como proposta ser um programa de auto-avaliação em genética, denominado de GENSAP (genetics self-assessment program), nos mesmos moldes do MKSAP (medical knowledge self-assessment) do “American College of Physicians”. O documento final estava previsto para o ano 2000 (STEPHENSON, 1998).

Além disso, o NCGR solicitou aos médicos e aos grupos que trabalhavam com educação em genética um *feedback* sobre o documento proposto, e disponibilizou o acesso às informações no site <http://www.ncgr.org/cme>, por onde também tem patrocinado programas de educação médica continuada, estimulando uma ampla comunicação entre os interessados no assunto (NATIONAL CENTER FOR GENOME RESOURCES)²⁹.

Em 1998, a AMA e o NHGRI apresentaram uma proposta de educação médica continuada, na forma de um curso intitulado “Genetic Medicin and the Practicing Physicians” (GREENDALE e PYERITZ, 2001), no site <http://www.ama.assn.org/genetic> (AMERICAN MEDICAL ASSOCIATION)³⁰

Também em 1998, a APHMG elaborou um documento, complementar à proposta de currículo de genética para as escolas médicas apresentada pela ASHG em 1995. Segundo a APHMG, a genética médica é reconhecida como uma especialidade médica, bem como um extenso campo de conhecimento sobre o funcionamento do corpo humano na saúde e na doença, sendo, por isso, responsabilidade dos médicos geneticistas a implantação de currículos de genética clínica em cada escola médica. Além disso, o

²⁹ NATIONAL CENTER FOR GENOME RESOURCES, apud STEPHENSON, J. Group drafts core curriculum for “What does need to know about genetics”. *JAMA*, v. 279, p. 735-6, 1998.

³⁰ AMERICAN MEDICAL ASSOCIATION, apud GREENDALE, K.; PYERITZ, R. E. Empowering Primary Care Health Professionals in Medical Genetics: How Soon? How Fast? How Far?. *Am J Med Genet (Semin Med Genet)*, v. 106, p. 223-32, 2001.

documento da APHMG apontou para a importância de um contínuo processo de aprendizado da genética médica ao longo da atividade médica, e sugeriu que o treinamento subsequente, na pós-graduação, pudesse proporcionar uma apropriada experiência na aplicação desses objetivos nos cuidados primários de saúde ou em uma especialidade em particular. Mesmo reconhecendo as diferenças curriculares, institucionais e pessoais disponíveis para o ensino da genética médica entre as escolas de medicina, os objetivos propostos pela APHMG poderiam ser ensinados em vários contextos clínicos e em diferentes momentos do treinamento clínico, dependendo das circunstâncias particulares de cada escola (ASSOCIATION OF PROFESSORS OF HUMAN OR MEDICAL GENETICS, 1998).

Este documento, denominado “Clinical objectives in medical genetics for undergraduate medical students”, definiu conhecimentos, habilidades e atitudes, como sendo os objetivos clínicos da genética médica a serem adquiridos pelo estudante de medicina. Assim sendo, das competências gerais, o estudante deve ter habilidades para:

1. perceber a importância do prognóstico e da prevenção das doenças;
2. compreender os estágios de desenvolvimento do comportamento e inteligência humana;
3. reconhecer a importância da confiabilidade do paciente;
4. aplicar as técnicas apropriadas para a transmissão de difíceis informações médicas;
5. reconhecer e saber responder apropriadamente aos mecanismos de defesa dos pacientes;
6. tolerar e encorajar a repetição da informação, por conta da ansiedade do paciente ou da não familiaridade com os conceitos empregados;
7. respeitar os valores religiosos, culturais, sociais e éticos dos pacientes, mesmo que eles sejam diferentes dos valores próprios do estudante;
8. respeitar a autonomia de todos os pacientes ao mesmo tempo em que se leva em conta as dificuldades que determinadas condições incapacitantes podem representar para a tomada de decisões por parte dos pacientes;

9. fazer referências apropriadas sobre os serviços da comunidade ou outras instituições que possam beneficiar o paciente e a família;
10. interpretar suas próprias atitudes quanto aos aspectos éticos, sociais, culturais, religiosos e étnicos e desenvolver uma habilidade de individualizar cada paciente ou membro da família;
11. conter-se emocionalmente com as respostas dos pacientes;
12. reconhecer as limitações das próprias habilidades e buscar consultorias quando necessário;
13. usar efetivamente os recursos como livros texto, artigos de pesquisa e sistemas computacionais para obter informações necessárias para o pleno cuidado do paciente;
14. aplicar os princípios da medicina baseada em evidências para a prática clínica;
15. entender como a observação clínica pode promover a compreensão da biologia humana e da patogênese das doenças e, por meio da pesquisa, alcançar a melhora da saúde;
16. comprometer-se com um programa de aprendizado permanente.

Como objetivos clínicos, a APHMG recomendou que o estudante deve saber:

1. como os fatores genéticos predisõem às doenças monogênicas e multifatoriais e as implicações dessa predisposição para o diagnóstico, tratamento e prevenção;
2. as manifestações clínicas das doenças monogênicas mais freqüentes;
3. os achados clínicos das aneuploidias cromossômicas mais freqüentes e os sinais geralmente associados com outros tipos de distúrbio cromossômico;
4. como as alterações genéticas constitucionais e adquiridas podem levar ao desenvolvimento de neoplasias malignas e como a identificação dessas mudanças pode ser usada no diagnóstico, na conduta e na prevenção da malignidade;

5. como o conhecimento do genótipo pode ser usado para promover um meio mais efetivo na manutenção da saúde, diagnóstico da doença e tratamento de um indivíduo em particular;
6. os procedimentos mais freqüentemente utilizados no diagnóstico genético pré-natal e a indicação de tais testes;
7. as vantagens, limitações e desvantagens dos testes pré-sintomáticos de doenças genéticas;
8. da existência e a justificativa dos programas de triagem para detectar doenças genéticas e as diferenças entre triagem e testes mais definitivos;
9. as diferenças dos objetivos e meios entre os programas de triagem para doenças genéticas em recém-nascidos, gestantes e outros pacientes adultos;
10. os tratamentos convencionais e as condições gerais das terapias gênicas de doenças genéticas;
11. que exposições são provavelmente teratogênicas em humanos e como preveni-las;
12. as indicações e os métodos apropriados para encaminhar um indivíduo com uma doença genética ou anomalia congênita para um médico geneticista;
13. como as novas descobertas científicas são avaliadas no contexto clínico e aplicadas apropriadamente no cuidado dos pacientes;
14. como as conseqüências legais e éticas relacionadas à genética afetam a prática médica.

Além disso, a APHMG recomendou que o estudante deve ser capaz de:

1. elaborar uma história familiar compreensível, construir um heredograma apropriado, e reconhecer os padrões de herança e outros sinais sugestivos de doença genética familiar;
2. reconhecer características na história familiar do paciente, no exame físico ou na investigação laboratorial que sugiram a presença de doença genética;

3. identificar pacientes com forte predisposição genética para doenças frequentes e facilitar a apropriada avaliação de outros membros da família sujeitos a risco;
4. reconhecer e classificar as anomalias congênitas mais comuns e os padrões das anomalias;
5. reconhecer e iniciar a avaliação do paciente com erros inatos do metabolismo;
6. usar eficientemente as técnicas mais comuns de diagnóstico citogenético, molecular e bioquímico;
7. estimar riscos de recorrência em uma família afetada por doenças transmitidas por padrões monogênicos clássicos e multifatoriais;
8. usar a informação de um paciente que tenha uma predisposição genética para uma determinada doença para ajudá-lo a reduzir o risco de desenvolver essa doença ou tratá-la mais efetivamente caso ela venha a desenvolver-se;
9. descrever apropriadamente as técnicas e os meios de promover o aconselhamento genético para as doenças genéticas mais frequentes;
10. comunicar as informações genéticas de uma maneira compreensível para indivíduos de vários níveis educacionais e culturais;
11. acompanhar um médico geneticista para desenvolver um plano de avaliação e conduta de pacientes com doença genética.

Ciente da rapidez dos avanços na área da genética médica, especialmente com os novos conhecimentos surgidos nos últimos 10 ou 20 anos, o grupo de trabalho da APHMG considerou pertinente a discussão desses objetivos e da sua aplicação na medicina, recomendando a revisão dos mesmos, quando necessária, para a atualização dos conceitos (ASSOCIATION OF PROFESSORS OF HUMAN OR MEDICAL GENETICS, 1998).

Em 1999, a OMS e a “World Alliance of Organizations for the Prevention of Birth Defects” (WAOPBD) reuniram vários especialistas em genética médica de países em desenvolvimento. Nesta reunião, mostrando preocupação com o treinamento em genética dos profissionais da saúde, o grupo apontou para a necessidade de modernização dos

currículos dos cursos de graduação dos médicos, enfermeiros, psicólogos e assistentes sociais, bem como a inclusão das práticas de genética médica no ensino clínico e a necessidade da educação continuada para os profissionais que já exercem suas atividades.

Assim sendo, o grupo de trabalho elaborou uma proposta de currículo de genética médica composto de:

Tópicos básicos

- Citogenética – estrutura, função, terminologia e anormalidades comuns dos cromossomos.
- Genética molecular – DNA, estrutura e função dos genes e mutação. Técnicas e aplicações.
- Padrões mendelianos de herança.
- Padrões não mendelianos de herança – multifatorial, mitocondrial, dissomia uniparental, impressão genômica.
- Malformações congênitas e teratologia.
- Genética do câncer.
- Aconselhamento genético.
- Diagnóstico pré-natal e triagem genética.
- Genética e saúde pública. Distúrbios comuns na população. Consangüinidade. Prevenção de doença genética, com ênfase na prevenção primária.
- Aspectos éticos.

Habilidades

- Obter uma história familiar adequada, inclusive com a construção de um heredograma e a identificação dos padrões de herança.
- Realizar um exame físico, sendo capaz de descrever achados dismórficos comuns (para os profissionais envolvidos com diagnóstico clínico).

- Ser capaz de, a partir dos itens anteriores, elaborar um diagnóstico genético comum (*idem*).
- Realizar um plano racional de investigação e/ou assistência com encaminhamento apropriado, quando necessário. A conduta inclui um aconselhamento genético não diretivo e suporte psicológico.

Atitudes

Os direitos dos pacientes e familiares e a responsabilidade pela preservação dos mesmos precisam ser comunicados ao estudante. Os direitos dos pacientes incluem:

- Respeito e empatia com os pacientes e famílias.
- Total revelação não diretiva das informações e aconselhamento com respeito:
 - ao diagnóstico,
 - à etiologia da condição,
 - ao prognóstico/consequência da condição,
 - à conduta perante a condição e a possível prevenção em gestações futuras.
- Total autonomia com respeito às próprias escolhas informadas e suporte para as mesmas.
- A confiança de que o profissional tenha conhecimentos e habilidades suficientes para fazer um adequado encaminhamento quando necessário.

Essas propostas foram publicadas no documento intitulado “Services for the Prevention and Management of Genetic Disorders and Birth Defects in Developing Countries” (WORLD HEALTH ORGANIZATION, 1999).

Nesse documento, BAIRD (1989), GRAHAM et al. (1989) e JOHNSTON (1990), apontam para três objetivos gerais de um *core curriculum* de genética médica visando ao treinamento dos profissionais da área da saúde:

- a aquisição de um conhecimento básico dos mecanismos genéticos, na saúde e na doença, e do papel da tecnologia genética na medicina para diagnóstico, tratamento e prevenção,
- a produção, no estudante, de atitudes apropriadas para com o paciente e sua família,
- a instalação, no estudante, de uma cultura de aprendizado permanente.

Com o crescente papel que a genética médica vem exercendo na medicina, a definição de objetivos de educação em genética médica para os profissionais da saúde não pode ser ignorada (WORLD HEALTH ORGANIZATION, 1999).

Em fevereiro de 2000, o grupo de trabalho da NCHPEG finalizou o “core content outline”, iniciado em 1977, e divulgou o “Core Competencies in Genetics Essencial for All Health-Care Professionals”, que representam o mínimo de conhecimentos, habilidades e atitudes necessárias para que todos os profissionais da saúde - médicos, enfermeiros, agentes de saúde, sanitaristas, dentistas, psicólogos, assistentes sociais e outros - possam promover o cuidado de pacientes com problemas que envolvam aspectos genéticos. Segundo o documento, cada profissional deve ser capaz de:

- avaliar as limitações da genética como especialidade e as próprias limitações no assunto.
- compreender as implicações sociais e psicológicas da assistência em genética.
- conhecer como e quando fazer um encaminhamento para um geneticista.

As competências referidas no documento foram apresentadas em duas linhas básicas; uma, com o nível básico recomendado para todos os profissionais da saúde; a outra, com as competências mais avançadas, a partir de um treinamento adicional, sugerido para aqueles que lidam com serviços de aconselhamento genético (GUTTMACHER et al., 2001).

O “Core Competencies in Genetics Essencial for All Health-Care Professionals” apresenta uma lista de competências relacionadas aos conhecimentos, habilidades e atitudes necessárias aos profissionais da saúde.

Com relação aos conhecimentos, todo profissional da saúde deve compreender:

1. a terminologia básica em genética humana;
2. os padrões básicos e as variações da herança biológica nas famílias e nas populações;
3. como a identificação das variações das doenças geneticamente determinadas facilita o desenvolvimento da prevenção, diagnóstico e opções de tratamento;
4. a importância da história familiar na determinação da predisposição à doença;
5. o papel dos fatores genéticos na manutenção da saúde e prevenção da doença;
6. a diferença entre o diagnóstico clínico da doença e a identificação da predisposição genética à doença, uma vez que as variações genéticas nem sempre estão estreitamente correlacionadas com a manifestação da doença;
7. o papel dos fatores comportamental, social e ambiental (estilo de vida, fatores socioeconômicos, poluentes, etc.) para modificar ou influenciar os fatores genéticos na manifestação da doença;
8. a influência da cultura étnica e econômica na prevalência e diagnóstico das doenças genéticas;
9. a influência da etnia, da cultura, da visão de saúde e da economia na capacidade dos indivíduos e suas famílias de usarem as informações e assistência genética;
10. o potencial de benefício físico e/ou psicológico, as limitações e os riscos da informação genética para os indivíduos, membros da família e comunidades;
11. o espectro de possibilidades genéticas para o tratamento das doenças (a prevenção, a farmacogenômica e a prescrição de drogas para equilibrar o perfil genético individual, as drogas produzidas geneticamente, a terapia gênica);

12. os meios disponíveis para ajudar os indivíduos e suas famílias na busca de informação e assistência genética, inclusive quanto ao tipo de profissional disponível e suas diversas responsabilidades;
13. os componentes do processo de aconselhamento genético e as indicações do encaminhamento para o geneticista;
14. as indicações dos testes e intervenções genéticas;
15. os aspectos éticos, legais e sociais relacionados aos testes genéticos e ao registro das informações genéticas (privacidade, o potencial de discriminação genética nos seguros de saúde e no emprego);
16. a história do mau uso da informação genética humana (eugenia);
17. o seu próprio papel profissional no encaminhamento da assistência genética, ou prescrição, acompanhamento e revisão da qualidade da assistência genética.

Com relação às habilidades, todo profissional da saúde deve ser capaz de:

1. obter informações genéticas da história da família, incluindo um apropriado heredograma de várias gerações;
2. identificar indivíduos e famílias que possam ser beneficiados pela assistência genética;
3. explicar os conceitos básicos de probabilidade e susceptibilidade à doença, e a influência dos fatores genéticos na manutenção da saúde e do desenvolvimento da doença;
4. buscar auxílio e recorrer aos especialistas em genética e serviços de apoio;
5. obter informações atualizadas e confiáveis sobre genética, para si, para os indivíduos e suas famílias e para colegas;
6. usar eficientemente as novas tecnologias para obter informações sobre genética;

7. educar-se sobre assuntos relacionados à política de saúde voltada para o usuário;
8. participar no ensino dos profissionais e do público sobre genética.

As demais habilidades tratam dos componentes do processo de aconselhamento genético e não são exigidas de todos os profissionais da saúde.

Entretanto, o profissional da saúde deve ser capaz de facilitar o processo de aconselhamento genético, preparando o indivíduo e sua família sobre o que esperar, comunicando informações relevantes ao grupo de geneticistas, e acompanhando o indivíduo e sua família após ter sido feita a assistência genética.

Para o profissional que escolhe a assistência pelo aconselhamento genético, todos os componentes do processo delineado abaixo devem ser cumpridos, tais como:

9. instruir os indivíduos e suas famílias sobre a disponibilidade dos testes genéticos e/ou tratamento para situações encontradas freqüentemente na prática;
10. fornecer informações apropriadas sobre os riscos, benefícios e limitações dos testes genéticos;
11. prover os indivíduos e suas famílias com um apropriado documento de consentimento informado para facilitar a decisão com relação aos testes genéticos;
12. fornecer e estimular o uso de meios e materiais de uso conhecido e culturalmente apropriado para transmitir informações sobre conceitos genéticos;
13. instruir os indivíduos e suas famílias sobre os efeitos emocionais que eles ou seus familiares possam experimentar com o resultado de uma informação genética recebida;
14. explicar aos indivíduos e suas famílias sobre os potenciais benefícios físicos e emocionais da terapêutica baseada nos genes, bem como as suas limitações;

15. discutir o custo da assistência genética, os benefícios e riscos potenciais do uso do seguro saúde para o pagamento da assistência genética, os potenciais riscos de discriminação;
16. resguardar a privacidade e a confiabilidade da informação genética dos indivíduos e suas famílias até o limite do possível;
17. informar os indivíduos e suas famílias da potencial limitação da manutenção da privacidade e confiabilidade da informação genética.

Com relação às atitudes, todo profissional da saúde deve:

1. reconhecer a influência da perspectiva filosófica, teológica, cultural e ética para o uso da informação e assistência em genética;
2. perceber a sensibilidade da informação genética e a necessidade de privacidade e confiabilidade;
3. reconhecer a importância de realizar a transmissão de informações e orientação genética de forma justa, correta e sem coerção ou conotação pessoal;
4. valorizar a importância da sensibilidade na condução da informação e assistência com relação aos níveis de cultura, conhecimento e linguagem dos indivíduos e suas famílias;
5. buscar a colaboração coordenada dos profissionais da saúde como grupo interdisciplinar;
6. esclarecer os aspectos que podem pôr em dúvida os direitos dos indivíduos e seus familiares no sentido de fazerem um consentimento informado e uma ação voluntária;
7. reconhecer as limitações dos seus próprios conhecimentos em genética;
8. demonstrar disposição para reciclar os conhecimentos em genética de tempos em tempos;

9. reconhecer quando seus valores e conotações pessoais sobre aspectos éticos, sociais, culturais, religiosos e étnicos possam afetar ou interferir com o cuidado dispensado aos indivíduos e suas famílias;
10. defender políticas focalizadas nos indivíduos e suas famílias.

O documento está disponível em <http://www.nchpeg.org> (NATIONAL COALITION FOR HEALTH PROFESSIONAL EDUCATION IN GENETICS, 2000).

Além disso, para GUTTMACHER et al. (2001), com o espectro de profissionais atualmente envolvidos com o atendimento em genética, nenhum currículo ou programa isolado pode reunir o que cada um precisa. A crescente e contínua expansão do conhecimento e da aplicação da genética torna tais currículos e programas rapidamente obsoletos. Assim sendo, qualquer proposta educacional em genética deve ser variável, atualizável e contínua .

2.4.4-Novas estratégias

Percebendo a estreita influência dos livros-texto na elaboração dos currículos das escolas e que, em média, a revisão desses livros leva cinco anos, criando um atraso substancial entre os programas e o conhecimento e a prática corrente, McINERNEY (1988) sugeriu que a comunidade científica, especialmente a ASHG e a “National Society of Genetic Counselors”, atuasse como suporte às escolas e coordenasse os esforços de fornecer informações apropriadas sobre o crescimento da tecnologia genética a serem incorporadas pelos currículos das escolas, diminuindo o atraso na transferência desses novos conhecimentos para os novos programas.

JOHNSTON (1990) sugeriu que grupos de trabalho coordenassem a implementação e o avanço da educação em genética, sem tomar o lugar das escolas médicas na prerrogativa de desenvolver seus próprios currículos. O papel desses grupos seria de apoio ao ensino da genética, sugerindo diretrizes básicas, fornecendo relação de referências, disponibilizando ou mesmo elaborando material didático, como diapositivos e vídeos, e, quando fosse o caso, tomando a iniciativa ou apoiando cursos de revisão em genética.

Nesse mesmo sentido, segundo GRAHAM et al. (1989), a força tarefa da ASHG já havia recomendado a adoção de algumas metas de ação a longo prazo, tais como:

- 1) Desenvolvimento de recursos para a educação em genética humana, como, por exemplo:
 - (a) diapositivos sobre doenças comuns ou síndromes malformativas específicas,
 - (b) fitas de vídeo sobre aconselhamento genético ou o exame dismorfológico,
 - (c) estudo de casos e estratégia de discussão em pequenos grupos,
 - (d) ferramentas de auto-aprendizado, incluindo programas interativos de computador,
 - (e) livros-texto e monografias,
 - (f) protótipos de exames genéticos,
 - (g) um banco de questões de genética médica,
 - (h) curso de treinamento dedicado à instrução formal da genética humana, com o Comitê de Informação e Educação da ASHG avaliando o tipo específico de ajuda aos professores de genética, suas necessidades, bem como a avaliação dos recursos existentes.
- 2) Contato com organizações nacionais de educação médica, como por exemplo:
 - (a) o “Committee for Medical Education” da AAMC e a AMA, solicitando que o ensino da genética seja avaliado como parte das periódicas revisões feitas nas escolas médicas norte-americanas,
 - (b) a “National Board of Medical Examiners” para avaliar os conteúdos e extensão das questões que são relevantes para a disciplina de genética,
 - (c) os reitores das escolas médicas norte-americanas e chefes dos departamentos de medicina, de pediatria, de obstetrícia e ginecologia, psiquiatria e cirurgia visando à integração horizontal e vertical, com conceitos de genética por todos os quatro anos do curso de medicina,
 - (d) outras disciplinas que usam paradigmas biológicos de saúde e de doença, como a epidemiologia, a saúde pública, a medicina preventiva, a nutrição, a geriatria e a prática de atendimento de famílias.

- 3) Organização de oficinas sobre currículo e educação de genética médica, visando:
 - (a) discutir e ensinar métodos educativos específicos, como o de estudo de caso;
 - (b) revisar os recursos materiais existentes;
 - (c) discutir estratégias de aumentar a visibilidade, qualidade e efetividade do ensino da genética médica no currículo;
 - (d) discutir técnicas de avaliação dos estudantes.
- 4) Estímulo aos esforços de pesquisa colaborativa sobre a efetividade da educação da genética médica, como, por exemplo, pesquisar em diferentes escolas sobre a avaliação da precisão das histórias familiares obtidas pelos estudantes de medicina mais adiantados (GRAHAM et al., 1989).

DONNAI (2002) ressalta o importante papel da mídia na divulgação da genética, embora todos freqüentemente se concentrem no sensacionalismo.

STEPHENSON (1998) chamou atenção para outro aspecto relacionado ao conhecimento em genética que é a recente explosão da comunicação, especialmente via internet, colocando a população leiga perante uma quantidade cada vez maior de informações, confiáveis ou não, provocando um crescente questionamento, por parte dos pacientes, sobre as características herdadas e a predisposição aos distúrbios genéticos. Informações sobre os dados mais recentes do PGH são acessíveis ao público no site GenBank do “National Center for Biotechnology Information” e no NCGR, disponíveis para consulta em <http://www.ncbi.nlm.nih.gov> e <http://www.ncgr.org/cme>, respectivamente (NATIONAL CENTER FOR GENOME RESOURCES³¹; NATIONAL CENTER FOR BIOTECHNOLOGY INFORMATION³²). A “Public Health Genetics Unit e a British Society for Human Genetics” oferecem weblinks disponíveis para consulta em www.medinfo.com.ac.uk/phgu/ e www.bshg.org.uk, respectivamente (PUBLIC HEALTH GENETICS UNIT; BRITISH SOCIETY FOR HUMAN GENETICS³³). MANN (2003)

³¹ NATIONAL CENTER FOR GENOME RESOURCES, apud STEPHENSON, J. Group drafts core curriculum for “What does need to know about genetics”. *JAMA*, v. 279, p. 735-6, 1998.

³² NATIONAL CENTER FOR BIOTECHNOLOGY INFORMATION, apud COLLINS, F. S. Shattuck Lecture – Medical and Societal Consequences of the Human Genome Project. *New Engl J Med* v. 341, p. 28-37, 1999.

³³ PUBLIC HEALTH GENETICS UNIT, apud DONNAI, D.; ELLES, R. Integrated regional genetic services: current and future provision. *BMJ*, v. 322, p. 1048-51, 2001.

referiu o site do “Royal Australian College of General Practitioners”, disponível para consulta em www.racgp.org.au/document.asp?id=6234 (ROYAL AUSTRALIAN COLLEGE OF GENERAL PRACTITIONERS³⁴).

EMERY e HAYFLICK (2001) também referiram sobre a utilização crescente de recursos online, inclusive o programa de computador para heredogramas, o *FamilyGenetix*, usado tanto por médicos como por pacientes, disponível para consulta em www.familygenetix.com. DONNAI (2002) e BARLOW-STEWART e GRAFF (2003) listaram nove e 14 websites, respectivamente, com informações sobre organizações profissionais, associações de pacientes e grupos de suporte (DONNAI, 2002) e sobre genes e genética, PGH, aspectos práticos da genética médica, como testes e aconselhamento genético, doenças genéticas no OMIM, malformações congênitas e efeitos teratogênicos, genética e câncer, programas de treinamento em genética, questões éticas, entre outros (BARLOW-STEWART e GRAFF, 2003).

2.5-O ENSINO DA MEDICINA E DA GENÉTICA NO BRASIL

2.5.1-Histórico

2.5.1.1-da Santa Casa de Misericórdia ao hospital-escola

A escola médica, até o final do império, estava restrita às Faculdades de Medicina da Bahia e do Rio de Janeiro, fundadas pelo Príncipe Regente D. João em 1808 (GONÇALVES, 2000; ELDER e FONSECA, 2001b). Durante o período colonial e o Império, a medicina no Brasil firmou-se com uma forte tradição clínica de influência francesa, pondo fim à era dos físicos e cirurgiões (ELDER e FONSECA, 2001 a, b).

Segundo ELDER e FONSECA (2002) a partir da Lei Leôncio de Carvalho, de 1879, o ensino médico passou a adotar o modelo germânico, permitindo a implantação do ensino livre e experimental. Com a queda da monarquia, a Constituição Republicana de 1891 delegou aos estados a responsabilidade pela organização do ensino superior, dando início “a uma série de experiências regionais de institucionalização do ensino médico”.

³⁴ ROYAL AUSTRALIAN COLLEGE OF GENERAL PRACTITIONERS, apud MANN, L. The general practitioner and the “new genetics”. *Med J Aust*, v. 179, p. 109-11, 2003

Nesse tempo, “curandeiros, mezinheiros, pajés, espíritas, feiticeiras e membros de ordens religiosas” concorriam livremente com os médicos alopatas e homeopatas no atendimento dos doentes. Para ELDER e FONSECA (2002), a escola médica ingressa no século XX requerendo

[...] filiação universitária, teatros anatômicos, salas de leitura, mesas de autópsia, laboratórios e bancadas, pesquisa ligada ao ensino, instrutores clínicos em tempo integral, uso de tecnologias atualizadas, e hospital-escola com grande quantidade de doenças interessantes.

A Faculdade de Medicina de Porto Alegre, a terceira do país e a primeira do período republicano, fundada em 1898 (GONÇALVES, 2000), foi criada, segundo ELDER e FONSECA (2002), em meio às idéias positivistas, “garantindo ampla liberdade de ensino, como queriam os seguidores de Augusto Comte”, passando a funcionar na Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre, fundada em 1897, condição indispensável conforme o modelo biomédico da época. Com isso, o exercício do poder profissional no hospital da Santa Casa

[...] teve que ser compartilhado, negociado e mitigado, num espaço dominado pelas irmãs religiosas, e permissivo face às outras práticas de cura. Sua medicalização, isto é, sua transformação em local de ensino e pesquisa clínica e laboratorial, só ocorreria lentamente, ao longo da Velha República (ELDER e FONSECA, 2002, v. 30, nº 3, p. 7).

Em 1913 foi fundada a Faculdade de Medicina de São Paulo e, segundo ELDER e FONSECA (2002), “os médicos paulistas, organizados desde 1895 na Sociedade de Medicina e Cirurgia de São Paulo, encontraram um quadro institucional mais favorável” que os colegas gaúchos. O primeiro diretor da Faculdade, Arnaldo Vieira de Carvalho, era também o diretor clínico da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo, desde 1894. Além disso, o currículo buscava dosar as aulas teóricas e as práticas de laboratório, abrindo “a possibilidade de uma formação mais científica e não meramente clínica”. Um acordo entre a Faculdade de Medicina e a Fundação Rockfeller, em 1918, trouxe especialistas que atuaram na vida acadêmica, implantando disciplinas, departamentos e institutos, entre eles o Departamento de Higiene, que ficou a cargo do americano Samuel Taylor Darling. Em

1926, “o modelo flexneriano se afirmou, com a criação do tempo integral para as disciplinas clínicas e pré-clínicas”, estruturadas em departamentos, com o pesquisador em tempo exclusivo para a pesquisa e a docência, e, mais tarde, com a criação do Hospital de Clínicas, como hospital-escola, em 1945. Além disso, “a liderança da tradição clínica, identificada com o modelo francês, seria gradativamente ofuscada pela ascensão das disciplinas básicas e pelas especialidades clínicas, agora associadas ao figurino norte-americano” (ELDER e FONSECA, 2002).

2.5.1.2-de Saldanha a Íris Ferrari

A inclusão da genética nos cursos de medicina do país teve início na USP, em 1959, com uma disciplina de Genética Humana ofertada pelo Departamento de Biologia do Instituto de Biociências (BEIGUELMAN, 2000).

A primeira disciplina de Genética Médica no país foi criada por Saldanha, na Faculdade de Medicina da USP (FROTA-PESSOA, 1996).

Em 1963 foi criado o Departamento de Genética Médica da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Estadual de Campinas (Unicamp), o primeiro departamento de genética médica ligado a uma faculdade de medicina (BEIGUELMAN, 2000).

Em 1970, na Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto – USP, foi criado o curso de Genética Médica ofertado pelo Departamento de Genética e Matemática aplicada à Biologia, embora, desde 1959, o Departamento de Clínica Médica já desenvolvesse pesquisas em genética médica (BEIGUELMAN, 2000).

Em 1971 o ensino da genética na Faculdade de Medicina do ABC foi concebido na forma de duas disciplinas. A disciplina de Genética Médica era ministrada no primeiro ano, com a finalidade de preparar o estudante para a disciplina de Genética Clínica, ministrada no terceiro ano, mais restrita aos ambulatórios e enfermarias (LAREDO, 1974).

Essa concepção concordava com o modelo proposto por GEDDA (1961)³⁵, SALZANO (1965), BEÇAK e FROTA-PESSOA (1973), e foi apresentada por BEIGUELMAN³⁶ quando da aula inaugural da Disciplina de Genética Médica da Faculdade de Medicina das Fundações Universitárias do ABC, em 1971.

Para BEIGUELMAN (2000), o ensino da genética nos cursos médicos sofreu resistências por parte das escolas de medicina, respaldadas, em parte, pela não inclusão da Genética Humana ou da Genética Médica nos chamados conteúdos mínimos estabelecidos pelo Conselho Federal de Educação (CFE), que apenas recomendava noções de Citologia, Genética, Embriologia e Evolução.

A inclusão da genética na área médica ganhou impulso com a criação da primeira residência médica em genética, na Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto – USP, em 1976, por iniciativa de Íris Ferrari (CBGC, 2002).

2.5.1.3-de *The Curriculum* à Reforma Universitária de 1968

Segundo SILVA (1999)³⁷, a primeira publicação com relação ao estudo do currículo foi “The Curriculum”, de Bobbitt, em 1918, nos Estados Unidos. A partir da educação de massa, da industrialização e urbanização, a concepção de currículo tinha a fábrica como modelo institucional, com objetivos, métodos e procedimentos especificados e com resultados mensuráveis, com uma perspectiva centrada na organização, no desenvolvimento e no estabelecimento de padrões. Mais tarde, em 1949, o modelo de Bobbitt foi consolidado por Tyler, com a publicação dos “Princípios básicos de currículo e ensino” (BRIANI, 2001). Para MOREIRA (1995)³⁸

³⁵ GEDDA, L., 1961, apud BEIGUELMAN, B. Algumas Considerações à Guisa de Introdução. In: BEIGUELMAN, B. **Citogenética Humana**. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan S.A., 1982. p. 1-10.

³⁶ BEIGUELMAN, B., 1971, apud LAREDO, J. Genética Médica e Genética Clínica: algumas considerações sobre o seu ensino e suas aplicações práticas. *Revta Paul Med*, v. 84, p. 152-6, 1974.

³⁷ SILVA, T. T., 1999, apud BRIANI, M. C. O Ensino Médico no Brasil está mudando? *Rev Bras Ed Méd*, v. 25, n° 3, set/dez, p. 73-7, 2001.

³⁸ MOREIRA, A. F. B., 1995, apud BRIANI, M. C. O Ensino Médico no Brasil está mudando? *Rev Bras Ed Méd*, v. 25, n° 3, set/dez, p. 73-7, 2001.

Esta perspectiva tecnicista e fiscalizadora do currículo permeou as ações dos gestores da educação nos Estados Unidos e assim chegou aos países como o Brasil, significando a reprodução de modelos e esquemas provenientes de outros contextos, obedecendo a outros pressupostos e necessidades.

Para MOREIRA (1995)³⁸, “a reforma universitária de 1968, que extinguiu as cátedras, criou os departamentos e adotou o sistema de créditos, foi muito influenciada pelo modelo norte-americano pós-Flexner”.

Criados pelo CFE, em 1969, através da resolução nº 8/69 e do Parecer nº 506/69, os currículos mínimos eram diretrizes que foram estabelecidas pela necessidade de revisão dos currículos tradicionais dos cursos universitários do país, em parte pela alteração da estrutura dos cursos de graduação promovida pela Reforma Universitária de 1968 (CHAVES, 2000).

A partir da Reforma, os cursos foram divididos em diferentes centros, o que resultou na fragmentação do conhecimento linear dos cursos específicos, com as disciplinas circunscritas a unidades departamentais autônomas (LAMPERT, 2001). Nos departamentos, as disciplinas foram organizadas e estruturadas tendo como base os currículos mínimos, com possibilidades restritas de mudança (CHAVES, 2000).

2.5.1.4-da Lei de Diretrizes e Bases às Diretrizes Curriculares Nacionais

A nova Lei de Diretrizes e Bases, conforme o artigo 53 da lei nº 9394/96, garantiu às escolas o direito de fixar os currículos de seus cursos e os seus programas, observadas as diretrizes gerais pertinentes, permitindo, segundo CHAVES (2000), “processos de mudança de maior profundidade, em compasso com os avanços na tecnociência e na pedagogia médica, e em consonância com mudanças em maior profundidade, que vêm ocorrendo na sociedade”.

Em 2001, pelo Parecer nº 1.1133/2001, o Conselho Nacional de Educação aprovou as Diretrizes Curriculares Nacionais para os Cursos de Graduação em Enfermagem, Medicina e Nutrição (BRASIL, 2001). Estas diretrizes traçaram o perfil do médico, descrito por GONÇALVES e SILVA (2002)

[...] como um profissional generalista, capacitado a atuar no processo saúde-doença em seus diferentes níveis de atenção. Suas ações deverão enfatizar os atendimentos primários e secundários, dentro do sistema hierarquizado de saúde, obedecendo aos princípios técnicos e éticos de referência e contra-referência. Os cursos deverão estar organizados, em sua estrutura curricular, de tal maneira que permitam a inserção precoce do aluno em atividades práticas, em complexidade crescente durante a graduação, utilizando vários cenários de aprendizagem, através da integração ensino-serviço.

As Diretrizes Curriculares, segundo LAMPERT (2001)

[...] desafiam as escolas a superar seus dilemas e a interagir com outros segmentos da sociedade, para assegurar a formação de profissionais médicos adequados a dar conta das demandas básicas em saúde e com capacidade de se aprimorar continuamente para trabalhar nos vários níveis do sistema.

Para BRIANI (2001), “uma reflexão mais aprofundada e uma ação efetivamente transformadora do ensino médico ainda estão por serem realizadas”, apesar do grande número de dados já existentes, das recorrentes discussões nos encontros de educação médica e das inúmeras publicações em revistas especializadas.

Segundo BRIANI (2001)

[...] o volume de trabalhos apresentados nos últimos anos sobre novas metodologias de ensino adotadas por diversas faculdades de medicina poderia levar ao argumento de que estão ocorrendo verdadeiras revoluções no ensino médico do País. De fato, a grande maioria das reformas curriculares recentemente implementadas em cursos de medicina teve como principal fundamento a promoção de metodologias de ensino centradas no aluno, na resolução de problemas e no aprendizado contínuo. Passado o primeiro momento, entretanto, percebe-se aqui também a adoção acrítica de modelos importados de ensino, desenvolvidos para uma população estudantil dotada de outros padrões educacionais, culturais e etários, inadequados, contudo, à maioria das estruturas universitárias do nosso país.

2.5.2-A proliferação da escola médica e a qualidade do ensino

A abertura de novos cursos de graduação, como um todo, cresceu 107% em cinco anos no país. Em 1998 havia 6.950 cursos, e, em 2002, eles já somavam 14.399, em média 1.490 por ano, 124 por mês, quatro por dia. Esta expansão se deu principalmente na área privada, que passou de 3.980 para 9.147 cursos, concentrando 63,5% do total, segundo dados do Censo de Educação Superior de 2002, divulgados em 17 de outubro de 2003, pelo MEC. Em cinco anos o número de alunos cresceu 84% na rede privada e 31% nas instituições públicas, com uma concentração maior na Região Sudeste onde estão 50% dos estudantes. O crescimento da educação superior, nos últimos anos, ocorreu sem os padrões de qualidade desejáveis, segundo Luiz Araújo, presidente do Instituto Nacional de Estudos e Pesquisas Educaionais do MEC (INEPE/MEC), afirmando que “nas regiões mais pobres, que mais precisam, não houve aumento do acesso à educação superior” (INDÚSTRIA..., 2003).

A abertura de novos cursos superiores é responsabilidade da Câmara de Educação Superior do Conselho Nacional de Educação (CES/CNE) mas depende também da homologação final do MEC (EM um ano..., 2003). Os cursos de graduação em Medicina, Odontologia e Psicologia são tratados especificamente no Art. 27 do Decreto nº 3.860, de 9 de julho de 2001. A criação de novos cursos deve ser submetida à manifestação do Conselho Nacional de Saúde (CNS) quanto à necessidade social. O parecer do CNS não é terminativo e a criação dos novos cursos depende da deliberação da CES/CNE, com a homologação final pelo Ministro da Educação (É precária..., 2003).

Conforme relação da ABEM (2002a), desde a fundação da Faculdade de Medicina da Bahia, em 1808, até junho de 2002, eram 105 as escolas médicas do país (ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE EDUCAÇÃO MÉDICA, 2002 a); três meses depois, em setembro de 2002, eram 111 escolas (ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE EDUCAÇÃO MÉDICA, 2002 b), e em maio de 2003 já eram 117 (FÁBRICA..., 2003). Nos últimos oito anos, entre 1996 e 2003, foram abertas 36 escolas médicas no país, sendo oito em 2002 (INDÚSTRIA..., 2003; NOVAS escolas..., 2003) e cinco em 2003, três em Minas Gerais e duas em São Paulo, segundo o INEPE/MEC; assim sendo o Brasil conta atualmente (dezembro de 2003) com um total de 126 escolas médicas (NÃO à abertura..., 2003).

Para O'DWYER e PASTRANA (2000), “a política expansionista dos Cursos de Medicina no país, fruto de injunções políticas, tem sido alvo de duras críticas pela corporação médica”, ao contrário dos anos 60, quando as entidades médicas apoiaram a abertura de novas escolas, como o ocorrido entre 1965 e 1972, com a criação de 37 escolas em oito anos (ELDER e FONSECA, 2003).

Os inúmeros boletins, jornais, anais de congressos e encontros têm registrado as opiniões das entidades médicas contrárias à expansão. Várias reportagens foram publicadas no Jornal do CREMESP e no periódico Medicina Conselho Federal em 2003, enquanto dois projetos tramitam no Congresso Nacional, um de autoria do Senado Federal (ABERTURA..., 2003), e o Projeto de Lei 65/03, que proíbe a criação de novos cursos de medicina pelo prazo de dez anos e impede a ampliação de vagas nos cursos já existentes (NOVAS escolas..., 2003). Em agosto de 2003, em Nota Oficial, o Conselho Regional de Medicina do Estado de São Paulo (CREMESP) alertou sobre os sérios riscos à saúde e à vida da população com a abertura de escolas médicas sem as mínimas condições de formar bons profissionais (NOTA..., 2003), e tem se posicionado contra a abertura de novas escolas (SAIBA..., 2003; CREMESP..., 2003), posição também assumida pelo CFM e pela Associação Médica Brasileira (AMB) (NÃO à abertura..., 2003).

De acordo com a Nota Técnica da Secretaria de Gestão do Trabalho e da Educação na Saúde do MS, “essa expansão ocorreu sem o acompanhamento de critérios de qualidade”. O Relatório da Comissão Nacional de Ensino Médico do MEC, que analisou as condições de funcionamento das escolas médicas no país, imediatamente após o período de expansão mais aguda, já indicava que

[...] em quase todas essas novas escolas, o quadro encontrado era crítico. Corpo docente desqualificado, com pouca ou nenhuma experiência em pesquisa e sem infra-estrutura para desenvolver esse tipo de prática, o que comprometia o desenvolvimento das bases científicas do conhecimento médico, o progresso da educação dos docentes e a formação dos estudantes no terreno da investigação; professores convidados itinerantes, o que contribuía para limitar ainda mais a constituição de um corpo clínico próprio, pois, muitas vezes, os professores convidados eram os responsáveis pelas disciplinas clínicas; falta de campo de prática para os estudantes na

fase clínica e no internato, o que fazia com que o curso fosse apenas teórico e que os estudantes fossem lançados à própria sorte na busca de locais para realização de estágios práticos; dentre outros problemas. (ENTRE 1996 e 2002..., 2003, v. 192, P. 8)

Com base nesses pareceres, o CNS, contrário à necessidade social da abertura de novas escolas médicas, aprovou a Resolução nº 324, de 3 de julho de 2003; nesta resolução, o CNS pedia à CES/CNE do MEC a suspensão total da abertura de novos cursos por um período mínimo de 180 dias e solicitava a criação de uma Comissão Interministerial entre o MS e o MEC para formulação de critérios conjuntos para autorização de abertura de cursos (CONSELHO..., 2003; EM um ano..., 2003; INDÚSTRIA..., 2003). Segundo Genário Alves Barbosa, coordenador da Comissão Nacional do Ensino Médico, o MEC não cumpriu o acordo firmado entre o CNS e a CES/CNE com relação à suspensão da abertura de novas escolas médicas (NÃO à abertura..., 2003).

Apenas no Estado de São Paulo, até outubro de 2003, eram 27 escolas médicas em funcionamento. Conforme estudo do CREMESP, a cidade de São Paulo tem excesso de médicos, com um profissional para cada 264 habitantes (INDÚSTRIA..., 2003). O CREMESP, até junho de 2003, tinha 83.315 médicos registrados no Estado de São Paulo (ABERTURA..., 2003) e, até agosto de 2003, contava com um profissional para cada 443 habitantes; considerando apenas o interior do Estado, a relação era de um médico para cada 650 habitantes (SAIBA..., 2003).

No Brasil essa relação é de um profissional para cada 606 habitantes (SAIBA..., 2003).

Todos estes dados estão além do estipulado como ideal pela OMS, que é de um médico para cada 1.000 habitantes (INDÚSTRIA..., 2003).

Para O'DWYER e PASTRANA (2000), “a discussão sobre a relação ensino/serviço e ética médica não pode ser encarada isoladamente”, destacando a desenfreada abertura de escolas médicas, com conseqüente aumento de profissionais despreparados e mal distribuídos regionalmente.

Segundo MACHADO (1997)³⁹

[...] o setor público é hegemônico na formação médica no Norte, Nordeste e Centro Oeste, o setor privado mostra sua importância nos estados das regiões Sul e Sudeste, especialmente no interior desses estados (..) a metade (51,8%) dos médicos graduados em faculdades públicas reside no Sudeste, 20,6% no Nordeste e 16% no Sul. Já os egressos das escolas privadas, coerentemente com a distribuição geográfica destas, concentram-se de forma maciça no Sudeste (75,2%). Tal fato explica-se pela política do governo de equiparar cada Unidade da Federação com pelo menos uma universidade pública federal, havendo, em quase todas, cursos de medicina, o que não ocorre com as universidades privadas que, em sua maioria, estão concentradas no Sul-Sudeste.

2.5.3-A avaliação do ensino médico como instrumento de transformação

Preocupada com a qualidade do ensino médico no país e diante da situação provocada pela política expansionista, a corporação médica, através do CFM, procurou diversas entidades. Deste encontro surgiu o Projeto de Avaliação das Escolas Médicas do Brasil, da Comissão Interinstitucional Nacional de Avaliação do Ensino Médico (CINAEM), com dois objetivos: 1. conhecer melhor as escolas e o ensino médico do país, e 2. construir um movimento nacional capaz de discutir democraticamente o ensino e a profissão médica, com representantes de professores e alunos, assim como da sociedade civil de todas as regiões do país (CARVALHO, 2000).

Na primeira fase do projeto, entre 1991 e 1997, a CINAEM iniciou a avaliação das escolas, com uma proposta de transformação do ensino médico no país (LAMPERT, 2001). Os primeiros dados da CINAEM mostraram que: 1. 43% das escolas médicas eram particulares; 2. a maior parte dos docentes era pouco preparada para o ensino, a pesquisa e as atividades administrativas que realizavam; 3. o ensino era, para os professores, atividade complementar à profissão médica; 4. grande parte dos alunos apresentava deficiências em aspectos básicos do conhecimento aplicado; 5. a formação humanística era deficiente; 6. a infra-estrutura das escolas estava sucateada e inadequada; 7. a gestão era ineficiente e

³⁹ MACHADO, M. H., 1997 apud O'DWYER, G. C.; PASTRANA, R. M. S. Relação entre Ensino/Serviço e a Ética Médica. *Rev Bras Ed Méd*, v. 24, nº 1, jan/abr, p. 51-6, 2000.

burocrática, e 8. havia, por parte de professores e alunos, pouco interesse e comprometimento com relação à discussão dos problemas da escola e do ensino médico (CARVALHO, 2000).

Além disso, mostrou que a maioria dos cursos estava: 1. dividida em ciclo básico, pré-clínico, clínico e internato; 2. com o ensino departamentalizado e com pouca integração dos conhecimentos; 3. com o ensino centrado na doença, sem visão integradora do indivíduo e da sociedade; 4. com a avaliação centrada nos conhecimentos técnicos e em menor grau nas habilidades e na relação com o paciente; 5. com docentes com baixa titulação e com atividades predominantemente no ensino e na assistência e em menor grau na pesquisa; 6. com especialização precoce do aluno em função da associação da escola médica com o hospital-escola, onde a atividade prática está organizada por especialidade e subespecialidade; 7. com a utilização acrítica da tecnologia; e 8. com a concepção de uma prática da medicina liberal (BRIANI, 2001).

Em 1999, as escolas médicas também passam a ser avaliadas pelo Exame Nacional do Curso Médico, de acordo com a Portaria nº 26 do MEC (LAMPERT, 2001).

De acordo com o Exame Nacional do Curso Médico de 2002, as escolas médicas privadas são que apresentam os piores resultados e as deficiências das escolas com o corpo docente e as instalações não foram superadas (DEFICIÊNCIAS..., 2003).

Na última avaliação, aplicada aos formandos do 2º semestre de 2003, a média dos 5.800 cursos avaliados foi 3,6, numa escala de zero a 10, com o curso de Odontologia apresentando o melhor desempenho, seguido do de Fonoaudiologia, Veterinária, Enfermagem e Medicina (A média..., 2003).

Tendo por base a Nota Técnica do MS e a posição do CNS, foi recomendado um sistema de avaliação que incluía o acompanhamento dos cursos (os novos e os já existentes) e que possibilite identificar problemas, corrigi-los e fechar cursos de má qualidade (SAÚDE..., 2003).

Algumas iniciativas de avaliação também têm sido tomadas por parte de algumas áreas específicas, tanto clínicas, como a Farmacologia Clínica (PFAFFENBACH et al., 2002), a Geriatria e Gerontologia (NETO et al., 2002), a Oncologia (BARRIOS, 2000), a Semiologia (SANTOS et al., 2003) e a Traumatologia-Ortopedia (ALCÂNTARA,

2002), como pré-clínicas, como a Bioquímica (SILVA e BATISTA, 2002) e a Embriologia (MORAES et al., 2002; REIS et al., 2002).

2.5.4-Alguns entraves e desafios na transformação do ensino médico

Diversos entraves têm dificultado ou inviabilizado uma transformação real e significativa do ensino médico, tanto intra, quanto extramuros das instituições.

Segundo CAMPOS (1999), a substituição de velhas práticas por outras mais novas, a ausência de diálogo e a falta de integração entre as disciplinas, a desarticulação entre os conteúdos teóricos e práticos, a inadequação de algumas disciplinas na grade curricular, os conteúdos desvinculados do perfil epidemiológico, o sistema de avaliação da aprendizagem com caráter eliminatório e classificatório, a predominância na formação técnica com ênfase nas ações curativas centradas no indivíduo e nas unidades hospitalares, são alguns entraves difíceis de serem vencidos, mesmo em instituições sem o peso das tradições e dos costumes arraigados.

FEUERWERKE (1999) apresenta cinco problemas relacionados com o fracasso das tentativas de mudança do ensino médico: 1. deixar que a proposta tenha “proprietários” ou corra em paralelo às estruturas de poder da instituição, sem ter respaldo de poder para implementar as mudanças; 2. tratar as concepções pedagógica e metodológica de maneira simplista e superficial; 3. tentar construir a proposta de mudança dentro dos limites da universidade; 4. tratar o processo de formação de maneira fragmentada, e 5. acentuar as contradições e a dicotomia entre as especialidades no processo de formação e na prática profissional.

Outro ponto destacado por LUNA, R.L. (2001) diz respeito aos profissionais da educação médica, muitas vezes com pequeno compromisso com a docência, considerada uma atividade complementar à sua atividade profissional principal, mais evidente nas escolas particulares do que nas públicas.

Entre os entraves extramuros, CAMPOS et al. (2001) observam que “a desarticulação entre as definições políticas dos Ministérios da Saúde e da Educação tem contribuído para acentuar o distanciamento entre a formação dos profissionais e as

necessidades do SUS”. A integração do processo ensino-aprendizagem à rede de serviços “depende de uma adesão ideológica de docentes e estudantes” e, mesmo quando institucionalizada, mostra-se vulnerável às conjunturas políticas locais.

GONÇALVES E SILVA (2002), que inclui o Sistema de Saúde como um campo de aprendizado ao lado do SUS e do PSF, referiu dificuldades práticas, alertando que “não será fácil deslocar professores e alunos para a comunidade”, sem que haja “uma mudança de cultura e comportamento, diferentes do modelo tradicional”. Ainda que isso aconteça, “encontraremos dificuldades na receptividade dos alunos, por parte das equipes de saúde, pelo fato de o ensino não fazer parte da sua atividade profissional”.

Além disso, os docentes, na sua grande maioria, são especialistas, o que demanda, segundo LAMPERT (2001, v. 25, p. 17) a seguinte questão:

[...] de que recursos humanos se pode dispor para estruturar e delinear na seqüência uma formação básica e a inter-relação de competências e habilidades na graduação, na pós-graduação e na educação continuada nas diversas áreas do conhecimento médico, inclusive na medicina geral?

Ainda segundo LAMPERT (2001), “o Conselho Federal de Medicina não tem registrado a prática profissional do clínico geral, sendo a Medicina Interna a formação mais próxima, mais geral, seguida da Pediatria e da Geriatria”.

Com as diretrizes curriculares, por um lado, apontando para uma formação generalista e, por outro, com o curso de graduação sendo ministrado por especialistas, com um mercado de trabalho que não visualiza esse profissional generalista acreditado pela população e sem o reconhecimento da própria corporação médica, observa-se a pouca clareza com relação ao perfil esperado ao final da graduação, com a escola médica buscando “um ideal para atender às demandas básicas de saúde, transcrevendo esta intenção em seus currículos, mas esse ideal é negado, em princípio, no contexto” (LAMPERT, 2001).

A Resolução nº 1.666/03 do CFM, tendo por base as decisões da Comissão Mista de Especialidades, define 52 especialidades médicas e 53 áreas de atuação reconhecidas pela AMB, CFM e Comissão Nacional de Residência Médica (COMISSÃO..., 2003). A Genética Médica consta como especialidade, com um tempo de

formação de três anos e com titulação por programa de residência médica em genética médica e por concurso da SBGC (RESOLUÇÃO..., 2003).

Mantendo a intenção de formar o médico geral, ao mesmo tempo em que se multiplicam as especialidades e subespecialidades (LAMPERT, 2001), prolongando a formação especializada nos programas de residência médica e nos cursos de pós-graduação (LUNA, R.L., 2001), coloca-se o desafio de buscar uma resposta educacional aos avanços do conhecimento e da tecnologia (LAMPERT, 2001). Além disso, as atuais ações em saúde exigem que a concepção de saúde, até então com o foco na doença, concepção que permeou todo o século XX, seja ampliada. Segundo BOURGET (2001) “o importante é a volta à integralidade do sistema e ao vínculo médico paciente”.

Com essa mudança, o campo de atuação do médico se alarga, abrindo espaço tanto para atuar no âmbito da família e da comunidade, como para expandir-se com novas especialidades e subespecialidades. “A clientela, que se limitava ao ser humano doente, se expande para todo o ser humano em qualquer fase do seu ciclo vital” (LAMPERT, 2000).

Esta retomada educacional deve apresentar como prioridade a implementação de currículos que visem à terminalidade dos cursos de graduação na formação do médico capaz de atender às necessidades básicas da população (LAMPERT, 2001).

Na definição do modelo curricular, LUNA, R.L. (2001) destaca a importância da integração dos conteúdos, evitando a fragmentação das disciplinas, bem como a necessidade de uma definição dos limites do conhecimento médico a ser transmitido no curso de graduação.

Segundo BRIANI (2001), entretanto, essa integração “requer um profissional que seja ele próprio um professor-integrador e esse profissional ainda não se encontra nas faculdades de medicina”, uma vez que ainda não aconteceu, no processo de interlocução dos professores de diferentes áreas do conhecimento, a compreensão do que foi legitimado como disciplinas essenciais, promovendo a ruptura e a transgressão das barreiras disciplinares. As várias tentativas nesse sentido têm mostrado resultados muito aquém da ruptura necessária, uma vez que “estas novas disciplinas, normalmente rebatizadas de “módulos” ou “blocos”, constituem uma justaposição dos enfoques de cada professor para

o mesmo objeto”, o mesmo acontecendo na avaliação, com cada área elaborando a “sua questão”. Essa evidente falta de integração, mesmo entre as áreas que compõem o currículo pleno do curso de medicina, se acentua, ou é total, para com “as ciências humanas e sociais, sem as quais, hoje, não se explica o processo saúde-doença e disciplinas” (BRIANI, 2001).

Para o autor

Num momento em que se procura dotar o ensino médico de aportes de disciplinas de conteúdo humanístico, há que perguntar até que ponto a medicina está realmente aberta para uma mudança paradigmática dessa ordem, aceitando compartilhar com a educação, a filosofia, a sociologia, a história da ciência, a linguagem, apenas para citar algumas, a construção de novos significados para o ensino e a prática médica (BRIANI, 2001).

2.5.5-A avaliação do ensino da genética nas escolas médicas – uma necessidade

No Brasil, pouco foi feito com relação à avaliação do ensino da genética nos cursos de medicina, tanto no que se refere aos conteúdos dos programas, às condições e à forma de ministrá-los, como no que se refere ao perfil dos docentes responsáveis pela genética nas escolas médicas. Apesar disso, nos últimos anos, o ensino da genética nos cursos médicos vem ganhando espaço e sendo discutido nas reuniões científicas da SBG e da SBGC.

Desde 1986, Porciuncula tem apresentado o tema nesses eventos (O Ensino da Genética nas Universidades do Nordeste, no III Encontro de Genética do Nordeste, em 1986; O Ensino da Genética no Nordeste – Pré-Requisitos Necessários para se Iniciar o Estudo da Genética, no IV Encontro de Genética do Nordeste, em 1987; A Importância da Genética nos Cursos da Área da Saúde, no VI Encontro de Genética do Nordeste, em 1989; A Importância do Ensino da Genética Médica na Área da Saúde, no XI Encontro de Genética do Nordeste, em 1995; Genética e Medicina – A Genética na Área da Saúde, no XIII Encontro de Genética do Nordeste, em 1998; O Ensino de Genética no Curso Médico, no X Congresso Brasileiro de Genética Clínica e I Simpósio Luso-Brasileiro de Genética Médica, em 1998; A Genética no Curso de Medicina da UFAL, no XII Congresso Brasileiro de Genética Clínica, em 2000; O Ensino de Genética nos diferentes cursos, no

evento comemorativo dos 50 anos de Genética do Departamento de Genética da Universidade Federal do Paraná, em 2001; O Ensino de Genética na Graduação em Medicina, no 16º Encontro de Genética do Nordeste, em 2002).

Em 1986, Pina Neto (comunicação pessoal) realizou um levantamento em 69 escolas de medicina do país avaliando se havia a disciplina, em qual momento do curso era ministrada, qual o tipo de atividade desenvolvida sem, no entanto, caracterizar os dados dos conteúdos ministrados nessas disciplinas e qual a formação dos docentes. Entre as 69 escolas, em apenas uma (1,4%) não havia o ensino da genética. Em 59% das escolas havia uma disciplina de genética independente, a maioria (69%) no ciclo básico; nas demais, o conteúdo de genética era parte do programa de outras disciplinas, especialmente da Biologia Geral (68%), a maioria (91%) no ciclo básico, com uma carga horária média de 41 horas, variando de 8 a 90 horas. Em 46% das escolas havia laboratório de genética com realização de exames citogenéticos, enzimáticos, de dermatóglifos, de determinação de grupos sanguíneos, para coagulopatias e hemoglobinopatias. Em 25% das escolas havia atividade de ambulatório, laboratório e/ou interconsulta de genética no ciclo profissional. Das 69 escolas, 12 informaram sobre a graduação dos seus docentes; em 4 havia docentes médicos e biólogos; em 4 apenas docentes médicos; e em 4 apenas biólogos. Em 54% das escolas havia docente médico e não médico fazendo atendimento de pacientes, geralmente ligados à pós-graduação, como residência médica e especialização.

Em 2000, a SBGC apresentou três propostas às escolas médicas do país: 1. o levantamento e a análise da situação do ensino da genética nos cursos de medicina do país; 2. a elaboração de diretrizes sobre os conteúdos de genética para os cursos médicos e 3. a criação do catálogo de docentes de genética da área médica (Anexo 2). Como desdobramento da primeira proposta, a SBGC constituiu um grupo de trabalho, criando a Comissão de Ensino de Graduação. Essa iniciativa, pioneira no que se refere ao ensino da genética nos cursos de medicina no Brasil, deu origem ao desenvolvimento do presente trabalho.

Perante as mudanças nos paradigmas, tanto do ensino médico como da genética aplicada à medicina, faz-se necessária uma avaliação da situação atual do ensino da genética para, posteriormente, definir um programa mínimo de genética a ser encaminhado

pela SBGC a todos os cursos médicos do Brasil. Com a proliferação das escolas médicas no país, bem como o fato de que, muitas delas estejam em processo de reforma curricular, o referido programa poderá servir como diretriz no que se refere ao ensino da genética médica e clínica, visando assegurar aos futuros médicos os conhecimentos, habilidades e atitudes em genética, para cumprirem sua função diagnóstica, orientadora, terapêutica e preventiva no atendimento no nível primário e secundário de saúde (PORCIUNCULA et al., 2001; PORCIUNCULA et al., 2001 a, b; 2002).

3- OBJETIVOS

1. Levantar e analisar os dados referentes ao ensino da Genética nos cursos de graduação em Medicina do país.
2. Traçar o perfil dos professores de Genética nos cursos de Medicina.
3. Verificar quais os conteúdos de genética ministrados nos cursos de Medicina.

***4- CASUÍSTICA E
MÉTODOS***

O presente trabalho - AVALIAÇÃO DO ENSINO DE GENÉTICA MÉDICA NOS CURSOS DE MEDICINA DO BRASIL - foi desenvolvido no Departamento de Genética Médica da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Estadual de Campinas, aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da FCM/Unicamp, com nº de inscrição no CEP/FCM 513/2003.

O trabalho caracteriza-se por ser um estudo observacional, descritivo e transversal.

4.1-CASUÍSTICA

Compuseram a casuística deste trabalho os 105 cursos de medicina do Brasil relacionados pela ABEM em junho de 2002 (Anexo 1).

Dos 105 cursos, 78 estão vinculados a universidades e 27 são faculdades isoladas ou compõem um conjunto de cursos da área da saúde; 54 estão vinculados a instituições públicas e 51 a instituições particulares; seis estão localizados na Região Norte, 15 na Região Nordeste, nove na Região Centro Oeste, 53 na Região Sudeste e 22 na Região Sul.

4.2-MÉTODOS

Para a obtenção dos dados dos cursos médicos, foi redigida uma carta de apresentação do projeto (Anexo 2) e elaborado um questionário semi-estruturado (Anexo 3).

A carta de apresentação, de outubro de 2000, dirigida à direção das instituições em nome da SBGC, expõe três propostas:

1. o levantamento e a análise da situação do ensino da genética nos cursos de medicina do país;
2. a elaboração de diretrizes sobre os conteúdos de genética para os cursos médicos;
3. a criação do catálogo de docentes de genética da área médica.

A carta de apresentação foi atualizada em março de 2001 e em agosto de 2002.

O questionário foi elaborado com 25 dados para a obtenção de informações sobre:

1. a instituição (dados de I a VIII);
2. o conteúdo de genética (dados de IX a XVI);
3. o(s) docente(s) de genética no curso médico (dados de XVII a XXV).

Na parte dos dados sobre a instituição foram considerados:

I – Tipo de instituição na qual o curso médico está vinculado

II – Fonte mantenedora da instituição

III – Instituição com ou sem departamento de genética

IV – Departamento de locação da(s) disciplina(s)

V – Número total de docentes

VI – Número de docentes por instituição

VII – Número total de disciplinas

VIII – Número de disciplinas por instituição

Na parte dos dados sobre o conteúdo de genética foram considerados:

IX – Nome da(s) disciplina(s)

X – Carga horária total de genética no curso médico

XI – Caráter de obrigatoriedade da(s) disciplina(s)

XII – Localização da(s) disciplina(s) na grade curricular

XIII – Regime da(s) disciplina(s)

XIV – Tipo de atividade(s) desenvolvida(s) na(s) disciplina(s)

XV – Livro(s) adotado(s) pela(s) disciplina(s)

XVI – Ementa e conteúdos programáticos da(s) disciplina(s)

Na parte dos dados sobre o(s) docente(s) foram considerados:

XVII – Dados de identificação

XVIII – Dados da graduação

XIX – Tempo de formado

XX – Dados da pós-graduação

XXI – Titulação máxima alcançada

XXII – Tempo de docência em genética no curso de medicina

XXIII – Situação funcional

XXIV – Filiação à SBGC

XXV – Atividade docente em curso de medicina de outra instituição e/ou de outros cursos

O dado XVII (Dados de identificação) não foi incluído neste trabalho, por tratar de informações específicas e pessoais para a elaboração do Catálogo dos Docentes de Genética nos Cursos de Medicina.

O questionário foi testado em seis instituições com curso de medicina: três cursos vinculados a universidades públicas e três não vinculados à universidade, com dois de instituição pública e um de instituição particular; quatro cursos da Região Sul e dois da Região Nordeste.

A carta e o questionário foram enviados, via postal, à direção das 105 instituições em novembro de 2000. O mesmo material foi reenviado em março de 2001, em agosto de 2002 e em agosto de 2003, via postal e/ou via endereço eletrônico aos cursos que não devolveram o questionário no prazo determinado.

Na tentativa de ampliar ao máximo o número de cursos participantes, o material também foi enviado via postal e via endereço eletrônico para os sócios da SBGC em março de 2001, além de ter sido entregue pessoalmente a docentes e discentes participantes de eventos científicos da SBGC, como o Congresso Brasileiro de Genética Clínica de 2001 e 2002, da SBG, como o Congresso Brasileiro de Genética de 2001, e da ABEM, como o

Congresso Brasileiro de Educação Médica em 2001 e o Fórum Regional RJ/ES de Educação Médica em agosto de 2003.

O preenchimento e a devolução do questionário foram considerados como a anuência à divulgação dos resultados bem como o interesse do docente em ter seus dados incluídos no Catálogo dos Docentes de Genética nos Cursos de Medicina.

Foram considerados fazendo parte da amostra os cursos de medicina que devolveram o questionário, mesmo de forma incompleta, até setembro de 2003.

4.3-TABULAÇÃO DOS DADOS

Os 24 dados foram tabulados em dois grupos distintos quanto ao tipo de análise:

Para análise descritiva foram selecionados nove dados (V, VII, VIII, XV, XVI, XIX, XXII, XXIV e XXV).

Para análise de inferência foram selecionados 15 dados (I, II, III, IV, VI, IX, X, XI, XII, XIII, XIV, XVIII, XX, XXI e XXIII).

As análises foram realizadas utilizando o programa Microstat (Ecosoft, Inc., 1984).

Os 15 dados selecionados para análise pelo programa Microstat foram tabulados por letras (de A a Q) e as variáveis por números (Anexo 4).

Na parte dos dados sobre a instituição (A a E) foram consideradas as variáveis:

(A) Tipo de instituição na qual o curso médico está vinculado:

(0) Universidade, referido nesse trabalho como “vinculado à universidade”

(1) Faculdade isolada/com outros cursos, referido nesse trabalho como “escola médica”

(B) Fonte mantenedora da instituição:

(0) recursos do governo, sendo referidas nesse trabalho como “públicas”

(1)recursos não governamentais, sendo referidas nesse trabalho como “particulares”

(C) Instituição

(0)sem departamento de genética

(1)com departamento de genética

(D) Departamento de locação da(s) disciplina(s):

(0)sem informação

(1)de biologia

(2)em um dos departamentos clínicos

(3)em um dos departamentos básicos e em um dos departamentos clínicos

(4)de genética e em outro departamento

(5)de genética

(E) Número de docentes por instituição: indicado pelo número real

Na parte dos dados sobre o conteúdo (F a L) foram consideradas as variáveis:

(F) Nome da(s) disciplina(s):

(0)sem o nome de Genética

(1)com o nome de Genética (Genética e Evolução, Genética Humana, outros)

(2)com o nome de Genética Médica

(3)com o nome de Genética Clínica

(G) Carga horária total: indicada pela carga horária total de genética no curso médico

(H) Caráter da(s) disciplina(s):

(0)obrigatório

(1)optativo

(I) Localização da(s) disciplina(s):

(0)no ciclo básico

(1)no ciclo profissionalizante e/ou internato

(2)em ambos

(J) Tipo de atividade (a):

(0)aula expositiva

(1)prática em sala de aula e discussão de caso clínico

(2)de laboratório

(3)de laboratório e discussão de caso clínico

(4)com paciente em ambulatório e/ou enfermaria

(5)com paciente e de laboratório

(6)ABP

(K) Tipo de atividade (b):

(0)aula expositiva

(1)prática em sala de aula e discussão de caso clínico

(2)de laboratório

(3)com paciente em ambulatório e/ou enfermaria

(L) Disciplina(s) com conteúdos de genética clínica

(0)não

(1)sim, optativa

(2)sim, obrigatória

Na parte dos dados sobre o(s) docente(s) (M a Q) foram consideradas as variáveis:

(M) – Graduação em:

(1)Biologia, Biomedicina, outros

(2)Medicina

(N) – Pós-graduação

(1)aperfeiçoamento, especialização, residência

(2)aperfeiçoamento, especialização, residência em genética

(3)mestrado

(4)mestrado em genética

(5)doutorado ou mais

(6)doutorado ou mais em genética

(O) – Titulação máxima em geral

(1)aperfeiçoamento, especialização, residência

(2)mestrado

(3)doutorado

(P) – Titulação máxima em genética

(1)aperfeiçoamento, especialização, residência

(2)mestrado

(3)doutorado ou mais

(Q) – Situação funcional

(0)substituto

(1)efetivo

4.4-TESTES

Os dados descritivos foram tratados por distribuição de frequência.

Na parte analítica, as variáveis discretas foram tratadas utilizando o teste de χ^2 (com correção ou o teste exato de Fisher; quando indicado) enquanto para as variáveis contínuas (E – número de professores por instituição, e G – carga horária total de genética por instituição) foi aplicado o teste não-paramétrico de Wilcoxon.

Para análise comparativa foi aplicado o teste de Kolmogorov Smirnov.

Adotou-se um nível de significância de 5% (p-valor<0,05).

***5- RESULTADOS E
DISCUSSÃO***

O Brasil tem atualmente (dezembro/2003) 126 cursos de medicina. Desse total, 36 foram abertos entre 1996 e 2003, sendo oito em 2002, quando do estabelecimento da casuística deste trabalho, evidenciando uma explosiva proliferação de cursos, com uma desproporcional e distorcida distribuição regional e, muitas vezes, sem os padrões de qualidade desejáveis.

Dos 105 cursos de medicina contatados, foram obtidas respostas de 57 (54%) instituições (Anexo 5), provenientes de 18 estados e 45 cidades do país (Anexo 6).

A distribuição da amostra por regiões do país (Tabela 1) não diferiu da distribuição regional dos cursos no Brasil (Kolmogorov Smirnoff: D max 0,054; P > 0,05).

Tabela 1-Distribuição e freqüência regional dos cursos médicos do país e da amostra

| Região | cursos médicos no país | | cursos médicos da amostra | |
|---------------------|-------------------------------|----------|----------------------------------|----------|
| Total | 105 | % | 57 | % |
| Norte | 6 | 5,7 | 1 | 1,7 |
| Nordeste | 15 | 14,3 | 11 | 19,3 |
| Sudeste | 53 | 50,5 | 26 | 45,6 |
| Sul | 22 | 20,9 | 15 | 26,3 |
| Centro Oeste | 9 | 8,6 | 4 | 7,0 |

Dos 105 cursos contatados, 48 (46%) não responderam ao formulário, 32 (41%) dos 78 cursos ligados a universidades e 16 (59%) das 28 escolas médicas, 19 (35%) das 54 instituições públicas e 29 (57%) das 51 particulares. A falta de resposta foi mais freqüente no grupo das instituições particulares do que no das públicas ($\chi^2 = 4,967$; P = 0,026), mas não diferiu entre os cursos ligados a universidades e as escolas médicas ($\chi^2 = 2,687$; P = 0,10), o que sugere uma maior disponibilidade ou interesse das instituições públicas em fornecer seus dados.

As freqüências dos dados relacionados às instituições, disciplinas e docentes encontram-se no Anexo 7. Dezesete dados do questionário foram selecionados e tabulados por letras (os dados de A a Q) e por números (as variáveis de cada dado) para análise pelo programa Microstat (Anexo 8).

5.1-DAS INSTITUIÇÕES

Os 57 cursos de medicina que compuseram a amostra apresentam características quanto ao tipo de organização e fonte mantenedora, conforme mostra o Quadro 1.

Quadro 1- Características dos 57 cursos de medicina

| | | | N = 57 | % |
|----------------------------|--------------------------------|----|--------|----|
| Tipo de organização | Cursos ligados a universidades | | 46 | 81 |
| | Escolas médicas | | 11 | 19 |
| Fonte mantenedora | Públicas | | 35 | 61 |
| | Federal | | | |
| | Estadual | 22 | | |
| | Municipal | 11 | | |
| | | 2 | | |
| | Particulares | | 22 | 39 |

A distribuição dos cursos da amostra estudada não diferiu da distribuição observada no total dos cursos médicos no país, tanto para as universidades e as escolas médicas ($\chi^2 = 1,331$; $P = 0,25$), como para as públicas e as particulares ($\chi^2 = 2,283$; $P = 0,13$), conforme ilustra a Tabela 2.

Tabela 2- Distribuição dos cursos no Brasil e na amostra estudada de acordo com o tipo de organização e a fonte mantenedora

| | Brasil | | amostra | |
|------------------------|----------------|----------|----------------|----------|
| | N = 105 | % | N = 57 | % |
| Universidades | 78 | 74 | 46 | 81 |
| Escolas Médicas | 27 | 26 | 11 | 19 |
| Públicas | 54 | 51 | 35 | 61 |
| Particulares | 51 | 49 | 22 | 39 |

Os 57 cursos distribuíram-se entre universidades e escolas médicas e entre instituições públicas e particulares (Tabela 3).

Não houve diferença significativa entre a frequência das instituições públicas e particulares e o fato de ser universidade ou escola médica ($\chi^2 = 2,416$; $P = 0,12$).

Tabela 3-Distribuição e frequência dos tipos de instituições entre públicas e particulares

| Instituições | Total = 57 | % | Públicas = 35 | % | Particulares = 22 | % |
|------------------------|-------------------|----------|----------------------|----------|--------------------------|----------|
| Universidades | 46 | 81 | 31 | 54 | 15 | 26 |
| Escolas médicas | 11 | 19 | 4 | 7 | 7 | 12 |

Das 57 instituições, 16 têm departamento de genética. Das 41 instituições sem departamento de genética, 37 informaram que os conteúdos de genética estão alocados em 45 unidades/departamentos, 29 da área biológica e 16 da área médica (Quadro 2).

Quadro 2-Distribuição e freqüência das instituições com e sem departamento de genética e das unidades responsáveis pelos conteúdos de genética

| Instituições | N=57 * | % |
|--|-----------|-----------|
| com departamento de genética | 16 | 28 |
| sem departamento de genética | 41 | 72 |
| unidades/departamentos da área biológica | 29 | |
| biologia | 16 | |
| morfo/fisio/patologia | 8 | |
| ciências naturais | 1 | |
| coordenação do ciclo básico | 1 | |
| centro de ciências biomédicas | 1 | |
| instituto de ciências biológicas | 1 | |
| laboratório de pesquisa em genética | 1 | |
| unidades/departamentos da área médica | 16 | |
| curso de medicina | 7 | |
| pediatria / materno-infantil | 7 | |
| serviço de hematologia-oncologia | 1 | |
| patologia e medicina legal | 1 | |

*Em cinco instituições, os conteúdos de genética estão alocados simultaneamente em duas unidades, na área biológica e na área médica. Em uma instituição, os conteúdos estão em duas unidades da área médica. Em outra instituição, os conteúdos estão no departamento de genética e em uma unidade da área médica. Em outra instituição com departamento de genética, os conteúdos não estão nesse departamento e sim em uma unidade da área médica.

Não houve diferença significativa entre a freqüência das instituições com e sem departamento de genética e o fato de serem universidades ou escolas médicas, públicas ou particulares ($\chi^2_{\text{cor}} = 0,193$; $P = 0,66$), conforme Tabela 4.

Tabela 4-Distribuição e freqüência das instituições com e sem departamento de genética de acordo com as suas características

| Instituições | N=57 | % | Universidades | % | Escolas | % | Públicas | % | Particulares | % |
|--------------|------|----|---------------|------|---------|------|----------|------|--------------|------|
| | | | | | médicas | | | | | |
| Com depto | 16 | 28 | 14 | 24,6 | 2 | 3,5 | 13 | 22,8 | 3 | 5,3 |
| Sem depto | 41 | 72 | 32 | 56,1 | 9 | 15,8 | 22 | 38,6 | 19 | 33,3 |

O menor número de instituições com departamento de genética e a maior locação dos conteúdos de genética na área biológica, especialmente nos departamentos de Biologia, refletem que a genética ainda é reconhecida como ciência básica, o que pode ser explicado tanto pela sua origem, quanto pelo seu amplo campo de pesquisa na Biologia.

Essa situação pode criar dificuldade quanto à definição da localização dos conteúdos de genética nos cursos médicos, se na etapa pré-clínica ou se na etapa clínica. Nesse caso, de acordo com EMERY (1989), é necessário enfatizar a relevância clínica da disciplina de genética, propondo, até mesmo, a exclusão daqueles tópicos nos quais essa relevância não pode ser percebida.

Os resultados de CHILDS et al. (1981) e de RICCARDI e SCHMICKEL (1988) mostram que nas escolas americanas e canadenses mais da metade do curso de genética é de responsabilidade do departamento de Pediatria. No presente estudo, a disciplina de Genética está locada no departamento de Pediatria/Materno-Infantil em 12% dos cursos médicos. A diferença de estrutura do curso médico no Brasil, que inclui um ciclo básico, impede que a situação das escolas brasileiras possa ser comparada a das escolas americanas; entretanto, neste trabalho, a presença de conteúdos de genética na área médica, especialmente nos departamentos de Pediatria e Materno-Infantil, aponta para um gradativo reconhecimento da genética como uma área da medicina clínica.

O total de docentes nas 57 instituições foi de 150, variando de um a dez docentes por instituição, com média de 2,63 (DP = 2,1).

Entretanto, o número real de docentes foi de 145, uma vez que, em oito instituições, cinco professores compõem o corpo docente de duas instituições.

Das 57 instituições, 25 (44%) contavam com um único professor de genética para o curso médico. A maioria das instituições (63,2%) conta com um ou, no máximo, dois professores (Gráfico 1).

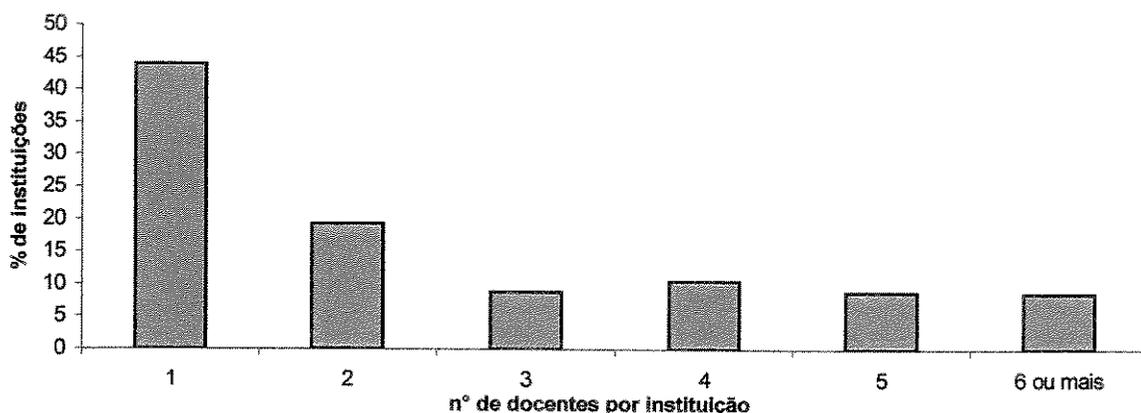


Gráfico 1-Número de professores (N = 150) por instituição (N = 57)

A Tabela 5 apresenta a distribuição dos 150 docentes entre as universidades e as escolas médicas e entre as instituições públicas e as particulares.

Nesta amostra, não houve diferença significativa quanto ao número de docentes entre as universidades e as escolas médicas (Wilcoxon $Z = 0,03$; $P = 0,49$) ou entre as instituições públicas e as particulares (Wilcoxon $Z = 1,287$; $P = 0,10$).

Tabela 5-Distribuição das instituições com relação ao número de docentes de acordo com as suas características

| Instituição | Nº de instituições | Nº de docentes | Variação | Mediana | Média | DP |
|------------------------|--------------------|----------------|----------|---------|-------|------|
| Geral | 57 | 150 | 1 a 10 | 2 | 2,63 | 2,13 |
| Universidades | 46 | 125 | 1 a 10 | 2 | 2,72 | 2,30 |
| Escolas médicas | 11 | 25 | 1 a 4 | 2 | 2,27 | 1,27 |
| Públicas | 35 | 106 | 1 a 10 | 2 | 3,03 | 2,45 |
| Particulares | 22 | 44 | 1 a 5 | 1 | 2,00 | 1,31 |

Essa situação reflete, provavelmente, que a criação de novos cursos de medicina tenha ocorrido dentro das universidades particulares, além de que, algumas escolas isoladas tenham sido incorporadas a universidades. Entretanto, como as instituições particulares são o grupo que apresentou maior índice de ausência de respostas aos formulários, esse dado não permite conclusões.

Pelo mesmo motivo, a similaridade entre as instituições públicas e particulares, quanto à presença de conteúdos de genética e de professores dessa área, pode refletir que as instituições particulares que não responderam, não o fizeram até mesmo por não ter conteúdos de genética nos seus currículos.

5.2-DOS DOCENTES

Dos 145 docentes responsáveis pelos conteúdos de genética nos cursos médicos, 125 (86%) enviaram seus dados pessoais. Cinco professores compõem o corpo docente de duas instituições.

Os docentes têm formações diversas; 55 médicos e 55 biólogos compõem 88% dos docentes; dez (8%) são biomédicos e cinco (4%) têm graduação em Farmácia-Bioquímica (2), Odontologia (1), Nutrição (1) e Agronomia (1). Entre os médicos, dois têm graduação em Biologia e um em Veterinária, anterior ao curso de Medicina.

De 55 instituições, 34 (62%) têm, pelo menos um, docente médico e 21 (38%) não têm docente médico. A presença de, pelo menos um, docente médico aconteceu em 27 (61%) das 44 universidades, em sete (64%) das 11 escolas médicas, em 23 (68%) das 34 instituições públicas, e em 11 (52%) das 21 instituições particulares.

Não houve diferença significativa entre a frequência das universidades e escolas médicas ($\chi^2 = 0,043$; $P = 0,83$) e a frequência das públicas e particulares ($\chi^2 = 1,282$; $P = 0,26$) e o fato da instituição ter, pelo menos um, docente médico.

Historicamente o ensino da genética sempre foi vinculado à área biológica. Com a inclusão da genética nos cursos de Medicina, tanto a falta de médicos com formação em genética quanto a implantação do sistema departamental, agrupando os professores em função de disciplinas afins independentemente da sua formação profissional, fizeram com que o ensino da genética fosse assumido pelos professores com formação em Biologia. Assim sendo, inicialmente, a Genética passou a ser ministrada como disciplina do ciclo básico em grande parte dos cursos de Medicina, geralmente oferecida pelo departamento de Biologia, nem sempre compondo uma disciplina isolada e com o conteúdo sendo abordado

em outras disciplinas e algumas vezes sendo ofertada, até mesmo, simultaneamente para mais de um curso da área da saúde.

Com os avanços da genética médica, despertando maior interesse pelos médicos, o ensino da genética nos últimos anos também vem sendo gradativamente assumido por professores com formação em medicina. Neste estudo, do total de docentes, 44% são médicos.

O tempo de formado de 122 docentes variou de três a 48 anos (Gráfico 2).

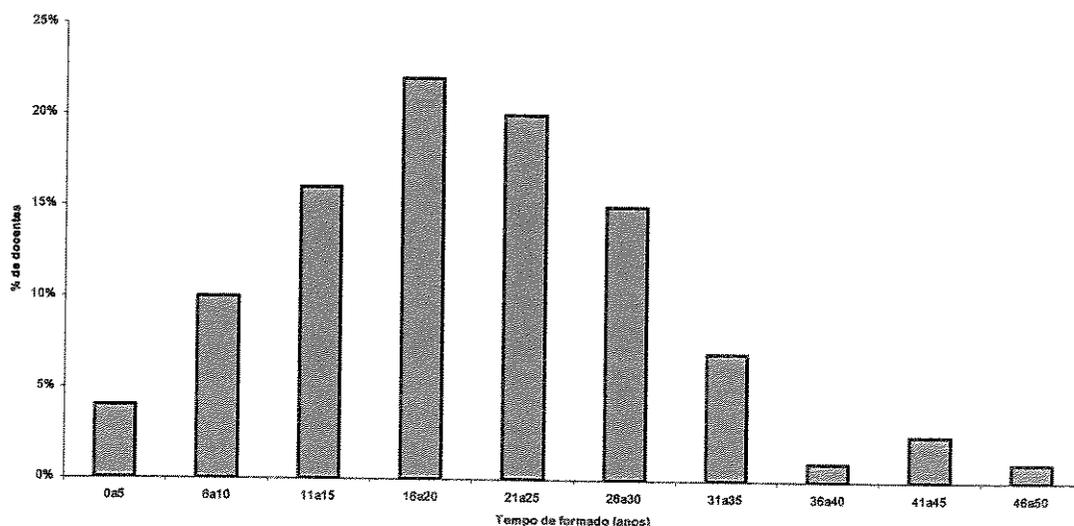


Gráfico 2-Tempo de formado dos docentes (N = 122)

O tempo de docência variou de menos de um ano a mais de 16 anos (Quadro 3).

Quadro 3-Distribuição e frequência dos docentes com relação ao tempo de docência

| Tempo de docência | Nº de docentes (N=120) | % |
|--------------------|------------------------|----|
| Entre 0 e 5 meses | 13 | 11 |
| Entre 6 e 5 anos | 35 | 29 |
| Entre 6 e 10 anos | 24 | 20 |
| Entre 11 a 15 anos | 14 | 12 |
| Mais de 16 anos | 34 | 28 |

Nas duas últimas décadas, a limitação da abertura de concursos para docentes no ensino superior, especialmente nas instituições públicas, resultou na falta de renovação dos quadros docentes. Atualmente 75% dos docentes têm mais de 15 anos de formado e 28% deles têm mais de 15 anos de atividade de ensino. A faixa entre zero e cinco anos de formado, com 40% dos docentes, pode estar relacionada à atual abertura de contratação por conta da explosão do número de escolas de medicina, especialmente as particulares.

Por outro lado, essa mesma situação resultou na formação de um grupo de docentes altamente qualificado, especialmente nas escolas públicas, onde 79% dos docentes têm doutoramento em genética.

A trajetória dos docentes pela pós-graduação vai do aperfeiçoamento até o pós-doutorado / livre docência / concurso para professor titular, tanto em genética como em outras áreas, conforme Quadro 4.

Quadro 4-Distribuição e freqüência dos cursos de pós-graduação realizados pelos docentes em genética e em outra área

| | | |
|--|-----|-----|
| APERFEIÇOAMENTO | 17 | |
| Em Genética | 9 | 53% |
| Em outra área (biologia molecular 1, citologia 1, medicina interna 1, endocrinologia 1, sem especificação 4) | 8 | |
| ESPECIALIZAÇÃO | 24 | |
| Em Genética | 12 | 50% |
| Em outra área (biotecnologia 1, metodologia do ensino 3, educação à distância 1, patologia 1, cirurgia geral 1, medicina ocupacional 1, endocrinologia 1, sem especificação 3) | 12 | |
| RESIDÊNCIA MÉDICA | 36 | |
| Em Genética | 10 | 28% |
| Em outra área (clínica médica 3, cirurgia 4, pediatria 14, ginecologia/oncologia 1, radiologia 1, endocrinologia 1, hematologia 1, sem especificar 1) | 26 | |
| MESTRADO | 107 | |
| Em Genética | 66 | 62% |
| Em outra área (ecologia 2, educação, saúde, meio ambiente 1, biociências 5, biologia molecular e celular 4, microbiologia 2, anatomia 4, biofísica 3, bioquímica 3, imunologia 1, fisiopatologia 1, patologia 4, neurociência 1, ciências da saúde 1, epidemiologia 1, pediatria 2, clínica médica/patologia clínica 1, endocrinologia 2, ginecologia 1, medicina 2) | 41 | |
| DOUTORADO | 80 | |
| Em Genética | 55 | 69% |
| Em outra área (educação 1, ciências biológicas 5, biologia molecular 3, imunologia 3, bioquímica 4, anatomia 1, parasitologia 1, ciências da saúde 1, clínica médica 1, ginecologia 1, pediatria 1, medicina 3) | 25 | |
| PÓS-DOUTORADO / LIVRE DOCENTE / TITULAR | 18 | |
| Em Genética | 15 | 84% |
| Em outra área (parasitologia 1, biologia molecular 1; bioquímica 1) | 3 | |

As freqüências da pós-graduação em genética mostraram que a definição por genética foi maior na titulação *strictu sensu* que na *lato sensu*. A mais baixa freqüência observada entre aqueles que escolheram fazer residência médica em genética provavelmente se deva ao surgimento mais recente da residência em genética com relação às demais, ao ainda pequeno número de residências nessa área, à insegurança no momento da escolha com relação ao mercado de trabalho posteriormente, entre outros fatores.

No mestrado e doutorado em genética, a maior concentração dos docentes foi na área da genética humana (Quadro 5).

Quadro 5-Distribuição do número de docentes com mestrado, doutorado e pós-doutorado / livre docência / concurso para professor titular nas diferentes áreas da genética

| 66 docentes fizeram Mestrado em Genética | 55 docentes fizeram Doutorado em Genética | 16 docentes fizeram Pós Doutorado / Livre Docência / Concurso para Professor Titular em Genética |
|--|---|--|
| básica – 1 | | |
| de microorganismo – 1 | | |
| vegetal – 1 | vegetal – 1 | |
| animal (citogenética) – 2 | animal – 2 | |
| ecológica e mutagênese – 2 | mutagênese – 1 | citogenética molecular de tumores – 1 |
| molecular – 2 | molecular – 3 | molecular – 2 e bioquímica – 1 |
| de populações – 1 | genética reprodutiva – 1 | reprodutiva e toxicologia – 2 |
| humana – 26 | humana – 22 | dos defeitos congênitos – 1 |
| imunogenética – 1 | imunogenética – 1 | humana e imunogenética – 1 |
| médica – 5 | médica – 6 | médica – 2 |
| clínica – 4 | clínica – 5 | clínica – 2 |
| sem especificação – 20 | sem especificação – 13 | sem especificação – 4 |

A maior concentração de docentes com mestrado e doutorado em genética humana com relação à genética médica e clínica provavelmente se deva ao maior número de professores com formação em biologia, já como docentes do curso médico, e ao menor número de cursos de pós-graduação na área da genética médica e clínica. Algumas áreas da genética do pós-doutorado/livre docência/concurso para professor titular em genética mostram uma maior especificidade com relação à área clínica.

Mesmo em número reduzido, chama atenção a presença de docentes com pós-graduação em genética vegetal e animal responsáveis pelo ensino de genética no curso médico, provavelmente devido à falta, na instituição, de recursos humanos mais dirigidos à área médica.

A titulação máxima dos 125 docentes variou da graduação ao pós-doutorado/livre docência/professor titular em qualquer área, e os resultados mostram um quadro docente altamente titulado, com 89% dos docentes com pós-graduação *strictu sensu* e apenas 2% sem qualquer titulação, conforme o Quadro 6. A alta titulação dos professores provavelmente traduza o caráter da genética como ciência básica, permitindo uma maior interrelação das demais áreas básicas com as suas subáreas, como, por exemplo, a biologia molecular e a genética molecular, a bioquímica e a genética bioquímica, a citologia e a citogenética, a embriologia e a genética do desenvolvimento e da diferenciação, a imunologia e a imunogenética, a microbiologia e a genética de microrganismos, a farmacologia e a farmacogenética, entre outras. Além disso, a alta titulação dos docentes pode estar ligada às exigências institucionais, como a abertura de concurso para os profissionais que já tenham, no mínimo, a titulação de mestre.

Quadro 6-Distribuição e freqüência dos docentes com relação à titulação máxima em qualquer área

| Titulação máxima | Nº de docentes (N=125) | % |
|--|------------------------|----|
| Graduação | 2 | 2 |
| Aperfeiçoamento | 1 | 1 |
| Especialização | 3 | 2 |
| Residência médica | 7 | 6 |
| Mestrado | 38 | 30 |
| Doutorado | 55 | 44 |
| Pós-doutorado / Livre docência / Professor Titular | 19 | 15 |

A freqüência das 55 instituições com pelo menos um docente com doutorado ou mais como titulação máxima, foi significativamente maior nas instituições públicas em relação às particulares, seja em qualquer área, conforme a Tabela 6 ($\chi^2 = 6,165$; $P = 0,01$), seja especificamente em genética, conforme a Tabela 7 ($\chi^2 = 7,672$; $P = 0,006$). Esses

mesmos dados não apresentaram diferenças significativas entre universidades e escolas médicas, conforme Tabelas 6 e 7 ($\chi^2 = 3,664$; $P = 0,056$ e $\chi^2 = 0,458$; $P = 0,50$, respectivamente).

Tabela 6-Distribuição da freqüência das instituições quanto à titulação em qualquer área dos docentes sem e com doutorado ou mais, de acordo com as suas características

| | Titulação em qualquer área dos docentes | | | |
|---------------------------------|---|----|-----------------------|----|
| | sem doutorado | | com doutorado ou mais | |
| | n° | % | n° | % |
| Universidades (N = 44) | 19 | 43 | 25 | 57 |
| Escolas médicas (N = 11) | 6 | 55 | 5 | 45 |
| Públicas (N = 34) | 11 | 32 | 23 | 68 |
| Particulares (N = 21) | 14 | 67 | 7 | 33 |

Tabela 7-Distribuição da freqüência das instituições com docentes com título de residência médica, mestrado, doutorado ou mais, em genética e em outra área, de acordo com as suas características

| | Título de residência médica, mestrado, doutorado ou mais | | | |
|---------------------------------|--|----|---------------|----|
| | em genética | | em outra área | |
| | n° | % | n° | % |
| Universidades (N = 44) | 32 | 73 | 2 | 27 |
| Escolas médicas (N = 11) | 4 | 36 | 7 | 64 |
| Públicas (N = 34) | 27 | 79 | 7 | 21 |
| Particulares (N = 21) | 9 | 43 | 2 | 57 |

Uma maior titulação nas instituições públicas provavelmente reflete a diferença dos sistemas de carreira, com mais alternativas e maior incentivo para a realização da pós-graduação e com um maior número de cursos de pós-graduação nas instituições públicas.

Das 55 instituições, 36 (65%) têm, para o ensino da genética, pelo menos um docente com titulação em genética, sendo uma (2,5%) com docente com residência médica, 11 (30,5%) com docente mestre e 24 (67%) com docente doutor ou mais em genética.

Quanto à situação funcional, de 124 docentes, 18 (14,5%) não são efetivos.

De 55 instituições, seis (11%) não têm nenhum docente efetivo; dessas, cinco são instituições universitárias, três são públicas; duas têm docente não efetivo com doutorado e três têm docente não efetivo com titulação em genética. Das seis instituições que têm docente não efetivo, nenhuma tem disciplina com conteúdo de genética clínica obrigatória.

Não houve diferença significativa entre a frequência das universidades e escolas médicas ($\chi^2 = 0,105$; $P = 0,75$), das públicas e particulares ($F = 0,41$), de ter docente com doutorado ($\chi^2 = 0,451$; $P = 0,5$), de ter docente titulado em genética ($F = 0,9$) e o fato de a instituição ter docente não efetivo. Também não houve diferença significativa entre a frequência das instituições que têm e as que não têm disciplina com conteúdos de genética clínica obrigatória e o fato de a instituição ter docente não efetivo ($\chi^2_{\text{cor}} = 0,183$; $P = 0,67$).

A limitação da abertura de concursos para docentes no ensino superior, especialmente nas universidades públicas, criou a situação dos professores substitutos, geralmente com pouco tempo de formado, com graduação tanto na área médica quanto na área não médica, alguns com titulação de pós-graduação em qualquer área, contratados pelo período de um ano sem vínculo empregatício com a instituição, para ministrar, na maioria das vezes, os conteúdos de genética em disciplinas básicas.

De 124 docentes, 82 (66%) também são professores de genética em outro(s) curso(s) (Quadro 7).

Quadro 7-Número de professores de genética em outros cursos

| Professor de genética em mais de um curso de medicina – 8 | |
|---|----|
| Professor de genética em outros cursos | |
| Biologia | 30 |
| Biomedicina | 3 |
| Educação | 2 |
| Educação Física | 2 |
| Enfermagem | 47 |
| Farmácia | 22 |
| Fisioterapia/Fonoaudiologia | 15 |
| Nutrição | 15 |
| Odontologia | 28 |
| Psicologia | 8 |

Além do fato de grande parte das escolas ter um único docente, muitos deles também ministram disciplinas de genética em outros cursos de medicina de outras instituições e em outros cursos da área biomédica, em especial Enfermagem, Biologia e Odontologia.

Essa situação reflete, por um lado, uma política governamental de restrição de contratação de docentes. Por outro lado está de acordo com o sistema departamental, com os docentes de genética reunidos em uma mesma unidade administrativa, independente da sua formação profissional, disponíveis para ministrar qualquer disciplina de genética para qualquer curso da área biomédica. Nesse aspecto, essa situação poderia configurar uma vantagem no sentido de facilitar uma concepção multiprofissional, com uma maior integração dos conteúdos de genética em diferentes cursos.

Dos 125 docentes, 25 são sócios da SBGC, e destes, 23 são titulados como Especialistas em Genética Clínica.

O reconhecimento da genética clínica como especialidade data da década de 1980, com o MEC reconhecendo e oficializando o programa de residência médica em genética, e com o surgimento da SBGC, entidade oficialmente responsável pela normatização da especialidade e pela concessão do título de especialista. Recentemente, o CFM definiu 52 especialidades médicas, entre elas a de Genética Médica, com o programa de residência médica em genética médica e com o concurso de especialista da SBGC.

Entretanto, embora reconhecida como uma especialidade médica, ainda são poucas as escolas que incluem nos seus currículos disciplinas de genética médica e clínica no país.

Por outro lado, vem sendo dada prioridade à implementação de currículos que visem à terminalidade dos cursos de graduação, para formação do médico capaz de atender às necessidades básicas da população e preparado para lidar com os problemas mais comuns nos cuidados primários em saúde. Com isso, a avaliação do ensino da genética nos cursos de medicina do país passa necessariamente pela avaliação do perfil dos professores. Diante do conhecimento da realidade da assistência básica em saúde, embora especializados e altamente titulados, espera-se que esses professores sejam capazes de definir diretrizes educacionais e conteúdos curriculares que capacitem o futuro médico com

relação aos conhecimentos, habilidades e atitudes em genética médica e clínica para melhor cumprir a sua função diagnóstica, orientadora, terapêutica e preventiva nos atendimentos primário e secundário.

5.3-DAS DISCIPLINAS

Os conteúdos de genética nos cursos médicos das 54 instituições pesquisadas estão distribuídos em 73 disciplinas. Em duas instituições, o currículo é organizado de acordo com a metodologia de ABP e o conteúdo de genética não compõe uma disciplina específica. Uma instituição não forneceu dados sobre a disciplina.

Das 73 disciplinas, a maioria (54,8%) tem a denominação relacionada com Genética Médica e/ou Clínica e afins; em 31,5%, o nome da disciplina contempla o termo Genética, Genética Humana e/ou Genética e Evolução; em 13,7%, o termo Genética não consta na denominação da disciplina (Quadro 8).

Quadro 8-Distribuição e freqüência do nome das 73 disciplinas

| Nome das Disciplinas | Nº de Disciplinas (N= 73) | % |
|--|---------------------------|------|
| Biologia, Biologia Geral Biologia Molecular | 9 | |
| Biologia médica e Histologia I | 1 | |
| total | 10 | 13,7 |
| Genética (Básica) | 9 | |
| Genética e Evolução | 7 | |
| Genética e Evolução | 6 | |
| Genética Humana e Molecular | 1 | |
| total | 23 | 31,5 |
| Embriologia e Genética Médica | 1 | |
| Genética Médica | 24 | |
| Genética Clínica | 9 | |
| Genética Clínica e Crescimento | 1 | |
| Genética Médica e Clínica | 1 | |
| Genética aplicada à Medicina | 1 | |
| Genética e Ambiente | 1 | |
| Hereditariedade Médica | 1 | |
| Hematologia e oncologia | 1 | |
| total | 40 | 54,8 |

A maioria das instituições (68,5%) conta com uma única disciplina com conteúdo de genética, 15 (27,8%) instituições têm duas disciplinas, e duas (3,7%), têm três disciplinas.

Das 57 instituições, 52 (91%) informaram ter disciplina específica de genética; 36 (63%) com os conteúdos de genética em disciplina denominada Genética Médica (40%) e/ou Genética Clínica (23%). Em 9% das instituições, os conteúdos de genética estão contemplados em disciplinas sem a denominação de Genética.

Não houve diferença significativa quanto à presença de disciplina(s) com a denominação Genética Médica e/ou Genética Clínica entre os cursos vinculados a universidades (63%) e escolas médicas (64%) ($\chi^2 = 2,024$; $P = 0,57$), ou entre instituições públicas (60%) e particulares (68%) ($\chi^2 = 0,249$; $P = 0,53$), ou entre as instituições que têm departamento de genética (61%) e as que não tem (69%) ($\chi^2 = 0,299$; $P = 0,58$).

Os resultados deste trabalho indicam alguns avanços do ensino da genética nos cursos de medicina do país nesses últimos 20 anos.

No Brasil, em 18 anos, a frequência de cursos médicos com disciplina específica de genética passou de 59%, segundo Pina Neto, para 91% no presente estudo, com 63% dos cursos com, pelo menos uma disciplina denominada genética médica e/ou clínica.

Esses resultados também apontam para uma situação melhor que a descrita por RICCARDI e SCHMICKEL (1988), EMERY (1989), JENKINS (1990) e JOHNSTON (1990) com relação ao ensino da genética nos cursos médicos dos países desenvolvidos e em desenvolvimento.

Das 57 instituições, 49 informaram a carga horária total da(s) disciplina(s) com conteúdo de genética; seis não informaram e duas usam a metodologia ABP. A carga horária total por instituição apresentou uma variação de 4 a 210 horas, a média de 83,77 horas, com desvio-padrão de 42,28 e mediana de 75 horas, sendo a maior frequência (38%) na classe entre 31 e 60 horas (Gráfico 3).

No presente estudo o número de horas de genética é três vezes maior que o descrito por CHILDS et al. (1981), RICCARDI e SCHMICKEL (1988), pela APHMG e JOHNSTON (1990) nas escolas americanas, canadenses e inglesas, e duas vezes maior que

nas escolas médicas da África do Sul, segundo JENKINS (1990). Esses resultados provavelmente refletem, mais uma vez, a diferença na estrutura do curso médico no Brasil, com a presença da disciplina básica de genética ministrada no próprio curso médico e não em cursos de pré-graduação (*college*), como nas escolas americanas, canadenses e inglesas. De qualquer modo, o maior número de horas dedicadas à genética nas escolas brasileiras certamente não configura um avanço apenas na situação das escolas médicas do país, e sim, conforme o documento da OMS (1999), ao reconhecimento da genética na área médica nos últimos anos, com o ensino da genética médica passando a fazer parte dos currículos de um número crescente de escolas médicas em vários países em desenvolvimento.

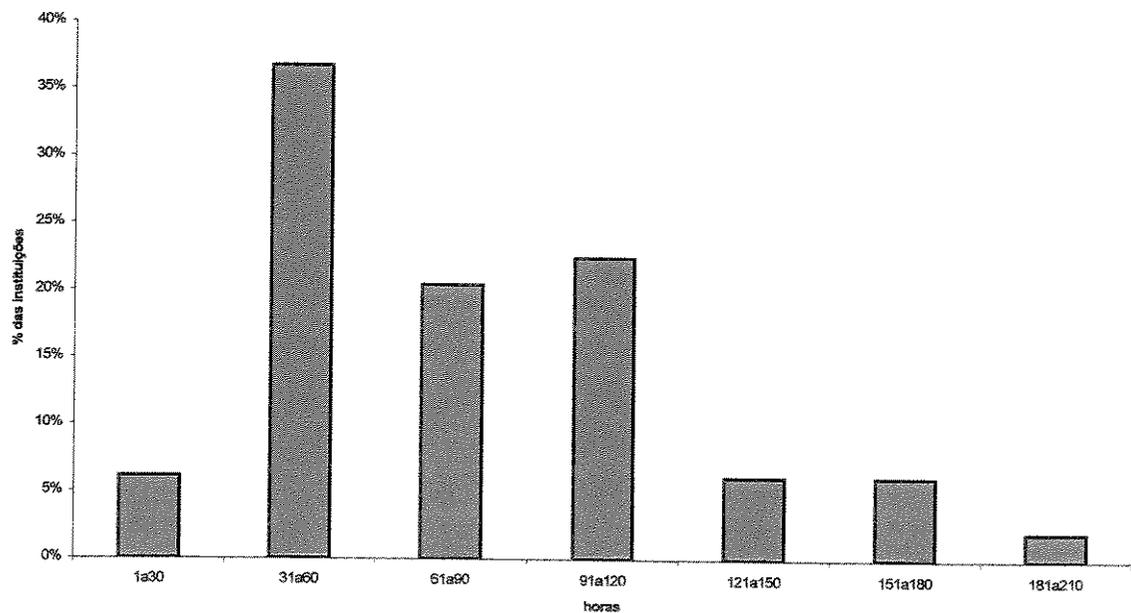


Gráfico 3-Carga horária total por instituição (N = 49)

A carga horária média de genética nos cursos de medicina vinculados a universidades foi de 89,57 horas, com desvio-padrão de 44,16, a mediana de 99 horas, variando entre 4 e 210 horas; nas escolas médicas a média foi de 58 horas, com desvio-padrão de 17,35, a mediana de 60 horas, variando entre 30 e 90 horas (Gráfico 4). Nas instituições públicas a média foi de 90,77 horas, com desvio-padrão de 42,18, variando entre 36 e 210 horas; nas particulares a média foi de 72,74 horas, com desvio-padrão de 41,12, variando entre 4 e 152 horas.

A carga horária mostrou diferença significativa entre as disciplinas dos cursos vinculados a universidades e das escolas médicas (Wilcoxon $Z = 2,233$; $P = 0,01$), não sendo significativamente diferente entre instituição pública e particular (Wilcoxon $Z = 1,231$; $P = 0,11$).

Houve correlação significativa entre a carga horária e o número de professores ($r = 0,36$; $P < 0,05$).

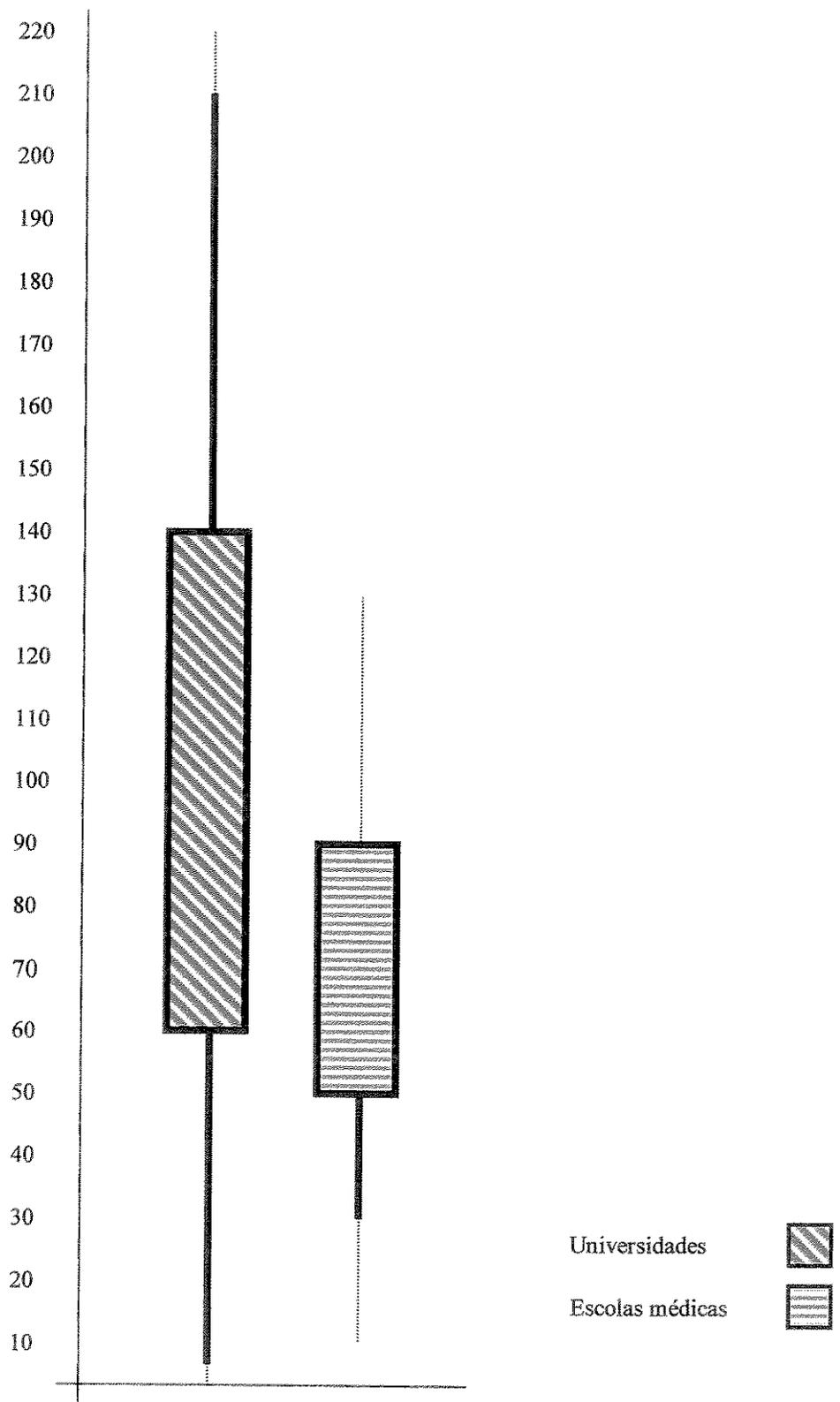


Gráfico 4-Comparação da carga horária das disciplinas de genética dos cursos vinculados a universidades e escolas médicas

No presente estudo, o fato de a carga horária ter apresentado correlação com número de docentes e estar associada ao tipo de escola, sendo maior naquelas vinculadas a universidades do que nas escolas isoladas, provavelmente reflete, entre outras causas, as diferentes condições administrativas das instituições. A existência do departamento de genética agrega um maior número de professores, permitindo a implantação de mais uma disciplina de genética na grade curricular, geralmente optativa, elevando a carga horária. Novamente, a não diferença entre as instituições públicas e particulares com relação à carga horária não deve ser levada à discussão, visto a maior falta de resposta das particulares aos formulários.

De 71 disciplinas, 65 (91,5%) são obrigatórias. As seis disciplinas optativas estão todas situadas no ciclo profissionalizante e complementam o conteúdo de genética da disciplina obrigatória do ciclo básico. Todas estão em instituições universitárias públicas.

Todas as 57 instituições têm pelo menos uma disciplina com conteúdo de genética como obrigatória.

De 71 disciplinas, 22 (31%) estão situadas no ciclo profissionalizante.

De 56 instituições, em 34 (61%) o conteúdo de genética está presente no ciclo básico, e em 22 (39%), no ciclo profissionalizante; em 17 instituições (30%), está presente em ambos; em cinco instituições, está presente exclusivamente no ciclo profissionalizante.

O conteúdo de genética está presente exclusivamente no ciclo básico em 28 (62%) das 45 instituições vinculadas a universidades e em seis (54%) das 11 escolas médicas; em 18 (51%) das 35 instituições públicas e em 16 (76%) das 21 particulares; em 28 (68%) das 41 instituições sem departamento de genética e em seis (40%) das 15 com departamento de genética.

Exclusivamente no ciclo profissionalizante, o conteúdo está presente em três (7%) das 45 instituições vinculadas a universidades e em duas (18%) das 11 escolas médicas; em três (8,5%) das 35 instituições públicas e em duas (9,5%) das 21 particulares; em quatro (10%) das 41 instituições sem departamento de genética e em uma (7%) das 15 com departamento de genética.

O conteúdo está presente, em ambos os ciclos, em 14 (31%) das 45 instituições vinculadas a universidades e em três (27%) das 11 escolas médicas; em 14 (40%) das 35 instituições públicas e em três (14%) das 21 particulares; em nove (22%) das 41 instituições sem departamento de genética e em oito (53%) das 15 com departamento de genética.

Não houve diferença significativa entre a frequência das universidades e escolas médicas ($\chi^2 = 1,441$; $P = 0,49$), das públicas e particulares ($\chi^2 = 4,198$; $P = 0,12$) de ter ou não departamento de genética ($\chi^2 = 5,128$; $P = 0,08$) com relação ao ciclo onde o conteúdo de genética está presente.

Tanto neste estudo quanto no de Pina Neto, a maioria dos cursos tem o conteúdo de genética no ciclo básico, 61% e 77% respectivamente, refletindo a origem da genética como ciência básica com a presença marcante de docentes com formação em Ciências Biológicas.

Por outro lado, o presente trabalho mostra a introdução de conteúdos de genética no ciclo profissionalizante em 39% dos cursos.

Entretanto, a maioria dos cursos limita-se a introdução dos conceitos básicos da genética humana em algum momento do chamado ciclo básico, não retomando a discussão dos importantes aspectos do diagnóstico e orientação nas doenças geneticamente determinadas no ciclo profissionalizante nas demais disciplinas clínicas.

Situação semelhante ocorre nos cursos com duas disciplinas de genética localizadas em ambos os ciclos, evidenciando a falta de integração dos conteúdos, mesmo entre a genética básica e a prática da genética clínica, especialmente no caso de serem ofertadas por departamentos ou unidades distintas e ministradas por docentes de formação diferente. Entretanto, algumas experiências têm mostrado que esta mesma situação reverte-se positivamente quando alcançadas as condições favoráveis à integração dos conteúdos. Nesses casos, a disciplina de conteúdo básico interage como o suporte dos conhecimentos essenciais às atividades da disciplina de conteúdo clínico. Além disso, a participação de docentes com formações diferentes, agindo de forma integrada, amplia a abrangência dos conteúdos, promove o enfoque multiprofissional e interdisciplinar e contribui para a redução da dicotomia entre o ciclo básico e o ciclo profissionalizante.

O conteúdo de genética no ciclo profissionalizante está sendo ministrado por docente médico em 21 (38%) das 55 instituições. Em apenas uma instituição (2%), o conteúdo é ministrado no ciclo profissionalizante por um docente não médico. Nas demais 33 (60%) instituições, o conteúdo é ministrado no ciclo básico por 13 (39%) docentes médicos e 20 (61%) não médicos.

Houve diferença significativa entre a frequência das instituições em que o conteúdo de genética está sendo ministrado no ciclo básico e profissionalizante, com relação a este ser ministrado por docente médico e não médico (P Fisher = 0,000015).

Das 55 instituições, 33 (60%) têm o conteúdo de genética no ciclo básico e 22 (40%), no ciclo profissionalizante. Das 33 instituições com o conteúdo no ciclo básico, 15 (45%) têm docente com doutorado em qualquer área e 20 (61%) têm docente com residência médica, mestrado e doutorado ou mais, em genética. Das 22 instituições com o conteúdo no ciclo profissionalizante, 15 (68%) têm docente com doutorado em qualquer área e 16 (73%) têm docente com titulação em genética.

Não houve diferença significativa entre a frequência das instituições que têm o conteúdo de genética no ciclo básico e no ciclo profissionalizante e o fato de ter docente doutor em qualquer área ($\chi^2 = 2,750$; P = 0,1) e titulação em genética ($\chi^2 = 0,858$; P = 0,35).

Independentemente da denominação oficial, 24 (44%) das 55 instituições têm a disciplina com conteúdos de genética clínica.

Essa disciplina está presente em 19 (43%) das 44 instituições vinculadas a universidades e em cinco (45%) das 11 escolas médicas; em 16 (47%) das 34 públicas e em oito (38%) das 21 particulares; em oito (57%) das 14 que têm departamento de genética e em 16 (39%) das 41 que não têm departamento de genética; em 18 (82%) das 22 que têm a disciplina no ciclo profissionalizante e em seis (18%) das 33 que têm a disciplina no ciclo básico; em todas, os docentes são médicos; em 15 (50%) das 30 instituições que têm a disciplina ministrada por docente com doutorado em qualquer área e em nove (36%) das 25 que têm a disciplina ministrada por docente sem doutorado; em 18 (50%) das 36 instituições que têm a disciplina ministrada por docente com titulação em genética e em seis (32%) das 19 que têm a disciplina ministrada por docente sem titulação em genética.

Não houve diferença significativa entre a frequência das instituições vinculadas a universidades e escolas médicas ($\chi^2 = 0,018$; $P = 0,89$), entre públicas e particulares ($\chi^2 = 0,424$; $P = 0,51$) e entre as instituições com e sem departamento de genética ($\chi^2 = 2,564$; $P = 0,28$), com relação ao fato de ter disciplina com conteúdos de genética clínica.

No entanto, houve diferença significativa entre a frequência das instituições com essa disciplina no ciclo básico e no ciclo profissionalizante ($\chi^2 = 19,224$; $P = 0,00001$) e com essa disciplina sendo ministrada por médico ($F = 0,000002$).

Não houve diferença significativa tampouco entre a frequência das instituições com essa disciplina sendo ministrada por docente com ou sem doutorado em qualquer área ($\chi^2 = 1,087$; $P = 0,30$), nem entre a frequência das instituições com essa disciplina sendo ministrada por docente com e sem titulação em genética ($\chi^2 = 1,716$; $P = 0,19$).

Das 24 instituições que têm uma disciplina com conteúdos de genética clínica, 18 (75%) têm esta disciplina como obrigatória e seis têm como optativa.

Esta disciplina, quando obrigatória, está presente em 13 (29,5%) das 44 instituições vinculadas a universidades e em cinco (45%) das 11 escolas médicas; em dez (29%) das 34 públicas e em oito (38%) das 21 particulares; em cinco (36%) das 14 que têm departamento de genética e em 13 (32%) das 41 que não têm este departamento; em 12 (54,5%) das 22 que têm a disciplina no ciclo profissionalizante e em seis (18%) das 33 que têm a disciplina no ciclo básico; em todas, os docentes são médicos; em nove (30%) das 30 que têm a disciplina ministrada por docente com doutorado em qualquer área e em nove (36%) das 25 que têm a disciplina ministrada por docente sem doutorado; em 13 (36%) das 36 que têm a disciplina ministrada por docente com titulação em genética e em cinco (26%) das 19 que têm a disciplina ministrada por docente sem titulação em genética.

Não houve diferença significativa entre a frequência das instituições vinculadas a universidades e escolas médicas ($\chi^2 = 1,012$; $P = 0,31$), entre públicas e particulares ($\chi^2 = 0,445$; $P = 0,50$) e entre as instituições com e sem departamento de genética ($\chi^2 = 0,076$; $P = 0,78$) e o fato de ter esta disciplina como obrigatória.

Houve diferença significativa entre a frequência das instituições com esta disciplina obrigatória no ciclo básico e no ciclo profissionalizante ($\chi^2 = 7,928$; $P = 0,005$) e com esta disciplina ser ministrada por médico ($F = 0,000015$).

Também não houve diferença significativa entre a frequência das instituições com esta disciplina obrigatória sendo ministrada por docente com ou sem doutorado em qualquer área ($\chi^2 = 0,034$; $P = 0,85$), nem entre a frequência das instituições com esta disciplina obrigatória sendo ministrada por docente com e sem titulação em genética ($\chi^2 = 0,542$; $P = 0,46$).

Independentemente do nome da disciplina, do ciclo onde é ministrada, do tipo de formação do docente, da sua obrigatoriedade ou não, do tipo de atividade desenvolvida, é de fundamental importância a inclusão de conteúdos com abordagem clínica em genética no curso médico, não só como elemento de motivação do aprendiz, mas também, e cada vez mais, como resposta às evidências epidemiológicas.

Mesmo que os graves problemas de saúde pública, junto com as doenças infecto-contagiosas, ainda sejam os principais responsáveis pela morbimortalidade nos países em desenvolvimento, vários estudos têm mostrado um impacto considerável das doenças geneticamente determinadas no contexto de saúde pública.

Além disso, com a mudança do enfoque dos distúrbios raros para as doenças multifatoriais mais comuns e com as novas abordagens da prevenção e terapia, a genética médica deixou de ser apenas o estudo das doenças raras, de prognóstico reservado e sem tratamento, tornando-se, cada vez mais, a base do entendimento mais aprofundado das causas de um número cada vez maior de doenças, sejam elas raras ou frequentes, conhecidas ou desconhecidas.

Nas últimas décadas, a genética médica vem desenvolvendo novas estratégias de diagnóstico, prevenção e tratamento das doenças complexas mais frequentes como a hipertensão, a diabete, as doenças cardíacas, a esquizofrenia, os distúrbios do ânimo, a Doença de Alzheimer, a asma e os vários tipos de câncer.

Uma abordagem das situações genéticas mais comuns, que contemplem as estratégias de identificação de indivíduos com distúrbio genético, o valor da anamnese completa e do exame físico detalhado para a elaboração do diagnóstico em genética, a

importância do fornecimento de informações básicas para os pacientes e famílias, o reconhecimento das situações psicossociais nas famílias com um ou mais membros afetados, o conhecimento dos serviços de genética para encaminhamento do paciente de forma apropriada, bem como o desenvolvimento de conhecimentos e habilidades para obter, descrever e interpretar uma história familiar, reconhecer os padrões clássicos de herança, saber da importância do fator étnico na determinação dos riscos e dos grupos específicos de câncer, entre outras, não só enriquece a bagagem acadêmica do estudante, mas visa preparar o futuro profissional para a prática médica em geral, qualquer que seja a área ou a especialidade na qual pretenda atuar, inclusive no modelo previsto pelo SUS e pelo PSF.

O tipo de atividade desenvolvida pelas 73 disciplinas de genética variou de aulas expositivas até atendimento de paciente em ambulatório e enfermaria (Quadro 9).

Quadro 9-Distribuição e freqüência do tipo de atividade desenvolvida nas disciplinas

| Tipo de atividade | Nº de disciplinas (N = 73) | % |
|------------------------------------|-----------------------------------|----------|
| Aula expositiva | 73 | 100 |
| Prática em sala de aula | 27 | 37 |
| Discussão de casos clínicos | 37 | 51 |
| Atividade de laboratório | 35 | 48 |
| Atividade com paciente | 23 | 31 |

Além das atividades tradicionais, em algumas disciplinas foram referidas atividades complementares como seminários, laboratório de informática e uso de softwares, vídeos/filmes, visitas a instituições, trabalho científico, entre outras.

Com relação ao tipo de atividade da disciplina, de 56 instituições, 20 (36%) têm atividade com paciente; 17 (30%) têm atividade de discussão de caso clínico; 14 (25%) têm aula expositiva com atividade de laboratório; três (5%) têm apenas aula expositiva; duas (3,5%) têm a atividade no sistema ABP.

Considerando os resultados acima, chama atenção a inclusão das atividades clínicas, como discussão de casos clínicos e atendimento de pacientes em ambulatórios e enfermarias, em 82% das disciplinas e em 66% dos cursos. Em todos os cursos vigora o sistema de aulas expositivas, ao lado de atividades práticas e demonstrativas em sala de

aula e/ou em laboratórios, semelhante à situação descrita por CHILDS et al. (1981) nas escolas americanas.

A atividade realizada com paciente está presente em 15 (34%) das 44 instituições vinculadas a universidades e em cinco (50%) das dez escolas médicas; em 13 (39%) das 33 instituições públicas e em sete (33%) das 21 instituições particulares; em seis (43%) das 14 instituições com departamento de genética e em 14 (35%) das 40 instituições sem departamento de genética.

A atividade de discussão de caso clínico está presente em 15 (34%) das 44 instituições vinculadas a universidades e em duas (20%) das dez escolas médicas; em 11 (33%) das 33 instituições públicas e em seis (29%) das 21 instituições particulares; em quatro (29%) das 14 instituições com departamento de genética e em 13 (32,5%) das 40 instituições sem departamento de genética; em dez (59%) instituições desenvolvem essa atividade com docente médico; sete (41%) com docente não médico.

Não houve diferença significativa entre a frequência das instituições vinculadas a universidades e escolas médicas ($\chi^2 = 0,70$; $P = 0,79$), entre públicas e particulares ($\chi^2 = 0,697$; $P = 0,40$) e entre as instituições com e sem departamento de genética ($\chi^2 = 0,457$; $P = 0,93$) e o fato da disciplina ter atividade com paciente e atividade de discussão de caso clínico.

Das 20 instituições que têm atividade com paciente, em todas, esta atividade é realizada por docente médico; em 14 (70%), esta atividade é realizada por docente com titulação em genética e em seis (30%), por docente com titulação em outra área; em 11 (55%), esta atividade é realizada por docente com doutorado em qualquer área e em nove (45%), por docente sem doutorado; 14 (70%) instituições têm disciplina obrigatória com conteúdos de genética clínica e em quatro (12%), não têm esta disciplina.

Houve diferença significativa entre a frequência das instituições com docente médico e não médico com relação à atividade com paciente ($F = 0,000003$).

Não houve diferença significativa entre a frequência das instituições com docente com titulação em genética ou em outra área ($\chi^2 = 0,225$; $P = 0,63$); entre a frequência das instituições com docente com e sem doutorado ($\chi^2 = 0,061$; $P = 0,8$) com relação à atividade com paciente.

Houve diferença significativa entre a frequência das instituições com e sem disciplina com conteúdos de genética clínica obrigatórios com relação à atividade com paciente ($\chi^2_{\text{cor}} = 16,109$; $P = 0,00006$).

Das 33 instituições que têm disciplina no ciclo básico, 17 (51,5%) têm atividade clínica (com paciente e com discussão de caso clínico); das 21 instituições que têm disciplina no ciclo profissional, 20 (95%) têm atividade clínica.

Das 37 instituições que têm atividade clínica, 30 (81%) têm essa atividade realizada por docente médico, 26 (70%) têm essa atividade realizada por docente com titulação em genética, 21 (57%) têm essa atividade realizada por docente com titulação em qualquer área.

Das 37 instituições que têm atividade clínica, 18 (49%) têm disciplina com os conteúdos obrigatórios de genética clínica; das 16 instituições que não têm atividade clínica, nenhuma tem disciplina com os conteúdos obrigatórios de genética clínica.

Houve diferença significativa entre a frequência das instituições com atividade clínica no ciclo básico e no ciclo profissionalizante ($\chi^2 = 9,437$; $P = 0,002$); entre a frequência das instituições com e sem docente médico ($\chi^2 = 15,912$; $P = 0,00007$) e o fato de a instituição ter atividade clínica.

Não houve diferença significativa entre a frequência das instituições com e sem docentes com titulação em genética ($\chi^2 = 0,979$; $P = 0,32$); entre a frequência das instituições com e sem docente com titulação em qualquer área ($\chi^2 = 0,758$; $P = 0,38$) e o fato de a instituição ter atividade clínica.

Houve diferença significativa entre a frequência das instituições que têm e que não têm disciplina com os conteúdos de genética clínica obrigatórios e o fato de a instituição ter atividade clínica ($F = 0,0003$).

No presente estudo, verificou-se que os cursos que têm a disciplina com conteúdo obrigatório de genética clínica são, na sua maioria, os que incluem a atividade de atendimento de paciente e/ou discussão de caso clínico.

Diferentemente dos cursos que têm a disciplina com conteúdos de genética clínica, a inclusão da atividade de atendimento de paciente requer, de preferência, que a disciplina esteja no ciclo profissionalizante e seja ministrada exclusivamente por docente

médico, independentemente da titulação acadêmica. Segundo BAIRD (1989), o estudante deve ter contato com as doenças genéticas mais comuns, como a Síndrome de Down, ou tratáveis, como a fenilcetonúria. Além disso, o estudante deve ser treinado para reconhecer as possíveis etiologias genéticas e os sinais e sintomas mais importantes dos distúrbios mais frequentes, formulando hipóteses diagnósticas, indicando exames complementares e acompanhando o aconselhamento genético. Segundo GRAHAM et al. (1989), além do treinamento clínico do estudante, essa atividade deve estimular a percepção do “paciente com doença genética” e não a de “qual doença que o paciente tem”, ao contrário do enfoque tipológico muitas vezes usado no ensino da prática médica, com o paciente reduzido a mero exemplo de uma classe de doença.

Das 57 instituições, 44 (77%) encaminharam a documentação da(s) disciplina(s); 49 encaminharam a bibliografia utilizada. O livro “Genética Médica”, de Thompson & Thompson, é indicado em 80% das disciplinas; outras obras foram citadas como referências (Quadro 10).

Quadro 10-Relação dos autores e número de indicações por disciplina

| | | |
|-------------------------------|---------------------------|-------------------------------|
| 1. Alberts – 8 | 39. Garver – 2 | 77. Mueller – 3 |
| 2. Amabis – 1 | 40. Gay – 1 | 78. Mustacchi – 5 |
| 3. Baraitser – 3 | 41. Gelehrter – 11 | 79. Negel – 2 |
| 4. Beçak – 1 | 42. Gershon – 1 | 80. Nora – 16 |
| 5. Beiguelman – 22 34% | 43. Gilbert – 1 | 81. Norato – 1 |
| 6. Bolsanello – 1 | 44. Glew – 1 | 82. Norman – 2 |
| 7. Borges Osório – 8 | 45. Goodman – 5 | 83. Novice – 2 |
| 8. Bergsma – 1 | 46. Gorlin – 6 | 84. Opitz – 6 |
| 9. Bondy – 2 | 47. Griffiths – 6 | 85. Otto – 15 |
| 10. Boughey – 1 | 48. Grimstone – 1 | 86. Pope – 2 |
| 11. Brons – 1 | 49. Guerra – 2 | 87. Ramalho – 7 |
| 12. Brown – 6 | 50. Hall – 1 | 88. Raw – 3 |
| 13. Bunday – 2 | 51. Harper – 1 | 89. Roffee – 2 |
| 14. Burns – 7 | 52. Hoffee – 5 | 90. Sack – 2 |
| 15. Buyse – 3 | 53. Ishihara – 1 | 91. Salzano – 2 |
| 16. Capron – 1 | 54. Jones & Scott – 3 | 92. Schwartzman – 1 |
| 17. Carakushansky – 6 | 55. Jones (Smith) – 13 | 93. Screiver – 4 |
| 18. Carlson – 1 | 56. Jordan – 1 | 94. Seashore – 2 |
| 19. Carvalho – 4 | 57. Jorde – 29 45% | 95. Servier – 1 |
| 20. Castilla – 3 | 58. Junqueira – 2 | 96. Slater – 2 |
| 21. Cecil – 1 | 59. Kaplan – 1 | 97. Spitz – 2 |
| 22. Chartone-Sousa – 1 | 60. Kelly – 2 | 98. Stanbury – 1 |
| 23. Connor – 9 | 61. King – 2 | 99. Stansfield – 1 |
| 24. Costa – 1 | 62. Koren – 1 | 100. Stern – 2 |
| 25. Darnell – 1 | 63. Korf – 1 | 101. Stevenson – 3 |
| 26. De Grouchy – 2 | 64. Krieger – 1 | 102. Stewart – 2 |
| 27. De Lima – 3 | 65. Langman – 2 | 103. Strachan – 4 |
| 28. De Roberts – 2 | 66. Leder – 1 | 104. Strickberger – 1 |
| 29. DSM – 2 | 67. Lehninger – 3 | 105. Suzuki – 4 |
| 30. Dobzhansky – 1 | 68. Lewin – 3 | 106. Tentamy – 2 |
| 31. Egoszcue – 2 | 69. Lifshitz – 1 | 107. Therman – 3 |
| 32. Ehrlich – 2 | 70. Lodish – 1 | 108. Thompson – 51 80% |
| 33. Emery – 6 | 71. Mange – 3 | 109. Trent – 6 |
| 34. Farah – 10 | 72. McKusick – 8 | 110. Unanue – 1 |
| 35. Freire Maia – 2 | 73. McPherson – 1 | 111. Vogel – 5 |
| 36. Futuyama – 1 | 74. Moore – 2 | 112. Watson – 2 |
| 37. Garcia – 1 | 75. Moss – 2 | 113. Wiedemann – 5 |
| 38. Gardner – 10 | 76. Muech – 1 | 114. Zaha – 4 |

O “Genética Médica”, de Thompson & Thompson, utilizado pela maioria dos cursos de medicina no Brasil, é também o mais usado nas escolas americanas e canadenses segundo RICCARDI e SCHMICKEL (1988). Esses autores apontam a falta de um livro-texto apropriado para o ensino da genética clínica nas escolas de medicina.

Também foram indicados 16 endereços da web e 20 títulos científicos como referência de apoio (Quadro 11).

Quadro 11-Endereços da Web e Periódicos mais usados

| Endereços da Web | Periódicos |
|---|---|
| 1. http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/ | 1. American Journal of Medical Genetics |
| 2. http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/ | 2. American Journal of Human Genetics |
| 3. http://www.vmed.com.br/border0.htm | 3. Teratology |
| 4. http://www.FragileX.org/ | 4. Community genetics |
| 5. http://www.aaa.dk/turner/ENGELSK/index.htm | 5. Pediatrics |
| 6. http://www.pecorporation.com | 6. Scientific American |
| 7. http://www.ornl.gov/TechResources/ | 7. Nature |
| 8. http://www.gene.ucl.ac.uk | 8. Science |
| 9. http://www.nhgri.nih.gov | 9. Trends in Biotechnology |
| 10. http://www.geneclinics.org | 10. Revista Brasileira de Genética |
| 11. http://bioinformatics.weizmann.ac.il/cards/ | 11. Journal of Medical Genetics |
| 12. http://dir.yahoo.com | 12. Human Genetics |
| 13. http://www.FragileX.org/ | 13. Journal of Pediatrics |
| 14. http://www.med.jhu.edu/pedendo/intersex/index.html | 14. Heredity |
| 15. http://www.aaa.dk/turner/ENGELSK/index.htm | 15. Trends in Genetics |
| 16. http://wwwmedgen.genetics.utah.edu | 16. Clinical Genetics |
| | 17. Genetic Counseling |
| | 18. Câncer |
| | 19. La Recherche |
| | 20. Molecular Medicine Today |

Das 73 disciplinas, 75% vieram acompanhadas de documentação (Plano de Ensino, Programa, Ementa, Objetivos, Conteúdo Programático).

A partir do material recebido, foi feita a compilação dos dados que resultou em 30 ementas, 56 objetivos, 193 conteúdos (106 conteúdos teóricos básicos, 36 conteúdos teóricos clínicos, 20 conteúdos práticos em sala de aula, 23 conteúdos práticos em laboratório, 8 conteúdos com pacientes). Algumas instituições referiram ainda fazer visitas a instituições, como por exemplo APAEs (Quadro 12).

Quadro 12-Relação das ementas, objetivos e conteúdos de 55 disciplinas de 44 instituições

EMENTAS

1. Estudo da hereditariedade e da variação nos aspectos moleculares, citológicos, individual e populacional.
2. Compreensão dos fatores e mecanismos que determinam a herança biológica com destaque ao papel dos genes e do ambiente no desenvolvimento de características humanas normais e patológicas.
3. Conhecer e aplicar o método de investigação em genética no acompanhamento de pacientes e suas famílias.
4. Ampliar a compreensão de patologias clínicas quando observadas do ponto de vista genético. Aprimorar conhecimentos de Semiologia Clínica, enfatizando os passos evolutivos de órgãos e sistemas. Estabelecer o diagnóstico das afecções herdadas para a realização do Aconselhamento Genético às famílias, após o cálculo do risco de repetição das mesmas.
5. Conhecer e aplicar os fundamentos da genética médica e a metodologia de investigação em genética clínica através do estudo das patologias genéticas de relevância epidemiológica e do acompanhamento de pacientes e famílias portadoras, visando ao diagnóstico, à prevenção, ao tratamento específico, à habilitação e à reabilitação.
6. Hereditariedade de Doenças e Caracteres Genéticos, Evidências Etiológicas, Bases Cromossômicas da Hereditariedade, Semiologia Genética, Padrões de Transmissão Genética, Anomalias Cromossômicas, Autossômicas e Sexuais, Morfogêneses Dismorfogênese, Herança Multifatorial, Genética Bioquímica, Erros Metabólicos Hereditários, Imunogenética, Marcadores Genéticos e Grupos Sanguíneos, Farmacogenética e Iatrogênese, Efeitos Genéticos das Irradiações, Genética e Câncer, Genética do Comportamento, Aconselhamento Genético e Diagnóstico pré-natal, Aspectos genéticos do Desenvolvimento Humano.
7. O fluxo da informação gênica: processos moleculares. Mecanismos de herança mendeliana. Herança citoplasmática e multifatorial. Citogenética clínica. Métodos de diagnóstico molecular. Bases moleculares e bioquímicas das doenças. Mapeamento genético. Clonagem gênica. Genética do Câncer. Aconselhamento Genético e diagnóstico pré-natal. Evolução Humana.
8. Bases mendelianas da hereditariedade. Tipos de transmissão de caracteres genéticos. Variação da estrutura, da expressão e inferências biotecnológicas do genoma. Mutação e recombinação. Formação das espécies. Espermatogênese, Ovogênese, Fecundação, Segmentação. Diferenciações. Morfologia externa do embrião. Morfogênese da face.
9. Estrutura, replicação e funcionamento do material genético. Classificação das doenças genéticas. Mecanismos genéticos produtores de doenças gênicas, cromossômicas, multifatoriais e seus métodos de detecção. Aconselhamento Genético. Genética de Populações. O processo evolutivo.
10. Complicações na herança monogênica. Herança multifatorial e doenças crônicas comuns. Teratogênese ambiental. Prevenção de defeitos congênitos genéticos ou ambientais.
11. Conceito de gene. Organização do genoma humano. Replicação do DNA. Código genético. Tradução Mutação Recombinação Regulação da expressão gênica. Tecnologia do DNA recombinante. Padrões de transmissões gênicas. Herança Multifatorial. Herança extranuclear. Polialelia. Mecanismos de interação gênica. Citogenética Humana. Genética e Câncer. Mutações dinâmicas. Hemoglobinopatias. Farmacogenética. Erros inatos do metabolismo. Triagem genética e Terapia Gênica. Aconselhamento Genético. Aspectos éticos da Genética Humana.
12. Mecanismos de transmissão hereditária dos caracteres: autossômico (dominante e recessivo) e ligado ao cromossomo X (dominante e recessivo). Herança mitocondrial. Herança multifatorial. Consangüinidade (coeficiente de parentesco e de endocruzamento).
13. Gene, cromossomo, organização do DNA humano. Mitose e Meiose. Estudo do cariótipo humano. Metodologia e aplicações da tecnologia do DNA recombinante em Genética Médica. Aberrações numéricas e estruturais dos cromossomos humanos. Caracteres freqüentes e raros com transmissão hereditária monogênica. Biologia da gemelaridade, método dos gêmeos e herdabilidade. A lei de Hardy e Weinberg. O efeito genético da consangüinidade e dos fatores evolutivos. Equilíbrio de Wright.
14. A Anamnese em Genética Clínica. Principais conceitos e termos utilizados na Propedêutica em dismorfologia. Agentes teratogênicos. Fatores etiológicos determinantes da deficiência mental. Características clínicas, citogenéticas e epidemiológicas da S. Down. Diferenciação sexual normal. Distúrbios da diferenciação gonadal. Pseudohermafroditismo masculino e feminino. Infertilidade. Diagnóstico pré-natal. Anomalias congênitas de etiologia multifatorial. Consequências de um erro metabólico. Principais doenças decorrentes de erros inatos do metabolismo. Triagem neonatal. Doenças hereditárias degenerativas. Farmacogenética. Hemoglobinopatias estruturais e por deficiência de síntese. Aconselhamento Genético. Coagulopatias hereditárias.

15. Aspectos metodológicos ultraestruturais e moleculares da organização celular. Especialização celular e fatores de integração entre células e matriz celular. A natureza do material genético e a base cromossômica da herança. Estrutura e função dos cromossomos e dos genes. Os instrumentos da genética molecular e a base molecular e bioquímica das doenças genéticas. Mecanismos de evolução, especiação e genes nas populações. Evolução cromossômica dos primatas. As principais etapas do desenvolvimento do embrião humano. Membranas fetais e anexos embrionários.
16. O homem e seu material genético. Populações, raças e evolução biológica humana; o material genético do homem e dos seres vivos; conceito de malformações congênitas e de doenças hereditárias; os cromossomos humanos autossômicos normais e anômalos, síndromes causadas por anomalias dos cromossomos autossômicos, os cromossomos sexuais humanos normais e anômalos, a diferenciação sexual normal e anômala; cromatina sexual, dermatóglifos, a transmissão gênica; genética molecular, a engenharia genética, DNA e câncer; Imunogenética. Grupos sanguíneos ABO e Rh, antígenos de histocompatibilidade HLA; Genética Bioquímica; Principais problemas encontrados em Genética Médica; o atendimento ambulatorial em Genética Médica.
17. Histórico da reprodução humana. Histórico da Genética Formal. Histórico da Genética Molecular. Estudo do cromossomo. Remanejamento gonossômico. Remanejamento autossômico. Estudo do gene. Estudo das mutações. Anomalias gênicas. Genética do Câncer. AIDS. Radiações. Projeto Genoma. Engenharia Genética. Terapia gênica. PCR: polimerização em cadeia. Origem do homem. Raças Humanas. Heredograma. Terminologia da Genética Médica. Aconselhamento Genético. União consanguínea.
18. Estudo da transmissão, expressão, alteração do material genético, suas relações com o desenvolvimento humano normal e anômalo e da metodologia para o diagnóstico etiológico e clínico das anomalias do desenvolvimento humano.
19. Identificação das patologias gênicas e cromossômicas mais frequentes e as técnicas laboratoriais no diagnóstico diferencial, descrevendo os mecanismos a nível molecular e a distribuição dos genes nas famílias e nas populações. Discussão de casos clínicos de rotina ilustrando as diferentes situações de aconselhamento genético.
20. Identificação da estrutura, organização e função do genoma humano com finalidade de compreender as bases das patologias genéticas. Apresentação das principais técnicas básicas de análise molecular dos genes e discussão de suas aplicações no diagnóstico e na investigação clínica.
21. Por intermédio do estudo dos diferentes padrões de herança humana e as respectivas repercussões sobre as doenças genéticas, a disciplina busca capacitar o aluno ao atendimento das interações gênicas-ambientais e a importância dos fatores genéticos quanto ao perfil anatomofisiológico de cada paciente.
22. Identificação de patologias gênicas e cromossômicas mais frequentes e as técnicas laboratoriais disponíveis para o seu diagnóstico diferencial. Descrição de casos clínicos ilustrando diferentes situações do aconselhamento genético.
23. Transmitir ao aluno de graduação conhecimentos sobre as bases moleculares de hereditariedade e da variabilidade humana, diagnóstico, tratamento e prognóstico das doenças de etiologia genética mais frequentes no Brasil e procedimentos diagnósticos pré-natal e aconselhamento genético necessário para o desempenho profissional.
24. Leis e princípios básicos da Genética Médica. Padrões de Herança Humana. Genética Bioquímica. Genética Molecular. Citogenética Médica. Aplicações da Biologia Molecular na área médica. Genética de Populações. Genética Clínica. Terapia Gênica.
25. Estudo do material genético; Material Genético e Código Genético; Bases Moleculares das Mutações; Controle da Expressão Gênica; Organização e Transmissão do Material Genético; Herança Mendeliana; Interação Gênica; Genética do Sexo; Aberrações Cromossômicas Numéricas e Estruturais; Ligação e Permuta; Genética de Populações e Evolução.
26. Fundamentos. Herança de caracteres monogênicos e multifatoriais. Deficiência mental: causas genéticas. Malformações congênitas. Cromossomos humanos e suas alterações. Imunogenética e sistemas sanguíneos eritrocitários. Distúrbios bioquímicos humanos. Aconselhamento Genético. Aspectos da evolução humana.
27. História familiar e interpretação de heredograma. Doenças cromossômicas e interpretação de laudos do exame citogenético, convencional e molecular. Doenças monogênicas. Doenças mitocondriais. Genética molecular: diagnóstico direto e indireto de mutação. Interpretação de laudo de exames moleculares. Triagem populacional e testes pré-sintomáticos de doenças genéticas. Diagnóstico pré-natal. Fertilização "in vitro" e diagnóstico pré-implantação. Bases genéticas do câncer esporádico e familiar. Defeitos congênitos e identificação de síndromes. Critérios para o aconselhamento genético e o acompanhamento clínico.
28. Transcrição, tradução, replicação de ácidos nucleicos, recombinação gênica, rearranjos, estudo da expressão gênica, tecnologia do DNA recombinante, seqüenciamento, construção de bibliotecas genômicas, isolamento gênico, base molecular e bioquímica das doenças genéticas, utilização de biologia molecular no diagnóstico de doenças ou alterações gênicas e de doenças infecciosas, terapia gênica, organismos modificados pela engenharia genética, biologia molecular como ferramenta na medicina forense, diagnóstico pré-natal através de técnicas de biologia molecular, aspectos moleculares do diagnóstico do câncer.

29. A importância da genética na medicina como fonte de todos os mecanismos biológicos e sua relação com saúde e doença. Genes e cromossomos: como são transmitidas as doenças de base genética; os mecanismos de expressão gênica e tipos de divisão celular. Padrões de Herança clássicos e não clássicos. Erros da Morfogênese. Erros da Determinação e Diferenciação Sexual. Genética Bioquímica. Diagnóstico pré-natal e pré implantacional de doenças genéticas. Métodos e técnicas de Biologia Molecular e suas aplicações no diagnóstico e prognóstico. Genética e sua relação direta com o câncer. Aconselhamento Genético: a transmissão da informação genética para o paciente e sua família (opções, riscos genéticos, apoio psicológico).

30. Bases físicas da hereditariedade. Estrutura da cromatina. Padrões de herança. Genética molecular e bioquímica humana. Citogenética Humana. Mapeamento genético e ligação. Genética e Câncer. Diagnóstico pré-natal e aconselhamento genético. Introdução à genética clínica.

OBJETIVOS

1. Fornecer informações básicas dos mecanismos de herança de caracteres normais e patológicos, sua dinâmica familiar e populacional.
2. Promover debates sobre novas metodologias aplicadas à genética humana.
3. Analisar do ponto de vista genético as doenças humanas.
4. Estudar a interferência do componente genético no processo saúde doença.
5. Identificar a importância da genética na intervenção médica.
6. Identificar o componente genético em fenótipos normais e anormais.
7. Reconhecer a participação da genética no contexto epidemiológico.
8. Identificar os fatores de risco das doenças genéticas na população geral, regional e local.
9. Compreender como o genótipo determina o fenótipo.
10. Entender os mecanismos de alteração do material genético e suas conseqüências.
11. Identificar os grandes grupos das doenças genéticas.
12. Compreender os modelos de etiologia monogênica, cromossômica e multifatorial dos distúrbios genéticos de relevância epidemiológica.
13. Identificar o impacto da produção do conhecimento de genética sobre a sociedade.
14. Reconhecer a importância do aconselhamento genético como método de prevenção primária de enfermidades genéticas.
15. Reconhecer o componente genético dos fenótipos por meio da triagem e seguimento dos pacientes e famílias.
16. Apresentar o material genético humano, sua estrutura e composição, seus mecanismos de transmissão e ação em nível molecular, celular e populacional, tanto no funcionamento normal como nos desvios da normalidade.
17. Utilizar os conceitos básicos de genética em outras disciplinas e na prática profissional.
18. Conhecer e aplicar a semiologia genética como método de investigação dos distúrbios genéticos de relevância epidemiológica.
19. Conhecer e aplicar o método semiológico em genética clínica no diagnóstico e acompanhamento de pacientes e famílias.
20. Buscar o diagnóstico clínico e/ou etiológico das doenças genéticas.
21. Ter as noções básicas da indicação e interpretação dos exames laboratoriais em genética.
22. Reconhecer os riscos de ocorrência, recorrência, riscos previsíveis e empíricos.
23. Conhecer as complicações, patogênese, prevalência, terapêutica, prognóstico, orientação e acompanhamento dos pacientes com doenças genéticas.
24. Conhecer e aplicar os princípios da genética na prevenção, promoção e recuperação da saúde.
25. Orientar os pacientes e suas famílias por meio do aconselhamento genético.
26. Elaborar o trabalho científico e o laudo de investigação genética do caso clínico.
27. Conhecer as principais instituições e serviços especializados do local e região que recebem portadores de distúrbios genéticos.
28. Preparar o caso clínico atendido usando a metodologia científica para apresentação final.
29. Conscientizar o aluno das manifestações, evidências e responsabilidade da estrutura cromossômica no organismo humano em relação com o meio ambiente.
30. Interpretar os mecanismos de transmissão dos caracteres normais e anormais e elaborar um aconselhamento genético.
31. Despertar no aluno a compreensão básica dos mecanismos de funcionamento das células e tecidos e correlacionar com os aspectos morfológicos, bioquímicos e fisiológicos destas estruturas. Além disso, deverá compreender também a informação e expressão gênica nos seres vivos e estudar o plano geral do desenvolvimento embrionário humano. De posse desse conhecimento o aluno será estimulado a correlacioná-lo com enfermidades.

32. Estimular o aluno a fazer uma interface entre a genética e a saúde coletiva.
33. Estimular o aluno a ler e sintetizar artigos científicos em biotecnologia.
34. Proporcionar ao aluno conhecimentos dos mecanismos evolutivos e da maneira como estes influenciaram o homem.
35. Introduzir os princípios básicos da Genética Médica, propiciar a informação sobre a natureza do material genético, os mecanismos de herança dos caracteres normais e patológicos, a dinâmica populacional e familiar e despertar o aluno para as aplicações clínicas desses conhecimentos. Ao final do curso o aluno deverá ser capaz de reconhecer o alcance da Genética Médica na análise, diagnóstico, tratamento e prevenção das doenças.
36. Capacitar o aluno a compreender os princípios fundamentais da Genética levando-o a entender como a Genética se relaciona com a formação e execução das funções de todas as células, tecidos, órgãos e seres vivos como um todo, o que permitirá a compreensão da origem, tratamento e prevenção das principais doenças genéticas.
37. Explicar os principais mecanismos genéticos causadores de doenças.
38. Entender o papel das causas genéticas e das causas ambientais na manutenção dos níveis de patologia crônica na população e as possibilidades de prevenção.
39. Descrever a organização do material genético humano, seu funcionamento normal e os diferentes mecanismos gênicos e cromossômicos produtores de doenças; associar a tecnologia do DNA recombinante à triagem genética e terapia gênica; identificar o papel do profissional da saúde no Aconselhamento Genético considerando os aspectos éticos envolvidos nesta prática.
40. Fornecer os conhecimentos de Genética Clínica mais importantes na prática médica. É dado especial destaque também, às alterações genéticas frequentes na população brasileira, sobretudo aquelas importantes em Saúde Pública e à aplicação das técnicas de biologia molecular na prática médica.
41. Estar apto a fazer descrição gráfica e aritmética de distribuição de frequências, delinear a obtenção de amostras, lidar com cálculo de probabilidades, comparar amostras seguindo testes de Qui-quadrado, exato de Fisher, teste t de Student, análise de variância, verificar correlação entre duas variáveis e calcular os parâmetros da regressão entre duas variáveis. Utilizar um programa estatístico para análise de dados. Identificar os mecanismos de herança dos caracteres normais e patológicos. Estabelecer riscos de recorrência entre casais não aparentados e casais consanguíneos. Utilizar o método de estudo dos pares de gêmeos para avaliação do componente genético. Calcular frequências gênicas e genotípicas em populações não aparentadas e com alto grau de consanguinidade.
42. Adquirir visão global da biologia do homem normal para poder compreender os processos patológicos que incidem sobre os diferentes sistemas do organismo humano, antes de orientar-se para determinada especialidade.
43. Transmitir os conhecimentos básicos de Genética Humana e Médica com a finalidade de: compreender e identificar os mecanismos e componentes genéticos e moleculares que causam ou predispõem a afecções; reconhecer as alterações cromossômicas e gênicas e suas relações com as síndromes mais frequentes; aplicar os conhecimentos dos mecanismos genéticos na prática médica e no Aconselhamento Genético; conhecer as técnicas usadas na genética molecular e suas aplicações como instrumento diagnóstico e Aconselhamento Genético.
44. Visa dar ao aluno os conceitos básicos da Genética Médica. Esses conceitos são principalmente: a) o mecanismo genético das doenças hereditárias, b) o exame clínico do paciente em Genética Médica, c) exames a solicitar e interpretação dos resultados, d) fechamento do diagnóstico baseado nos itens b) e c). O prognóstico e a viabilidade visando ao tratamento. O aconselhamento genético. Testes de paternidade e de identificação individual. Estado atual da Genética Médica: engenharia genética, geneterapia e alterações do DNA responsável pela cancerização das células.
45. Dar uma visão ampla das numerosas aplicações da genética médica. Fornecer os fundamentos da genética médica. Considerar o ser humano a partir da sua programação genética à expressão da mesma... do seu interior ao seu exterior. Aplicar a genética nas diferentes especialidades médicas. Aprender e vivenciar a genética no decorrer da sua própria vida.
46. Capacitar o aluno a reconhecer as alterações genéticas mais frequentes e a compreender seus mecanismos nos níveis cromossômico, gênico e molecular, reconhecer a mecânica da distribuição dos genes nas famílias e nas populações, reconhecer os conceitos básicos da genética humana e as técnicas laboratoriais disponíveis para o diagnóstico diferencial das doenças hereditárias mais prevalentes; colocar o aluno em contato com o paciente e seus familiares pelo acompanhamento de casos internados no HC permitindo a vivência e a discussão dos principais procedimentos de diagnóstico clínico e laboratorial e de manejo destas patologias; conscientizar o aluno dos problemas éticos envolvidos com o aconselhamento genético e o avanço das pesquisas na área humana.
47. Introduzir os conceitos básicos da genética humana assim como os modernos conceitos de genética molecular enfatizando a aplicação destas informações na prática médica.
48. Com base no conhecimento dos diferentes comportamentos gênicos, instrumentalizar o aluno para a realização de diagnósticos, prognósticos e aconselhamento genético que possibilitem a prevenção e uma terapêutica adequada. Para

- tanto, os conteúdos desenvolvidos servirão de suporte na interpretação de casos clínicos relatados na literatura e atualização contínua dos futuros profissionais.
49. Definir os campos de atuação das diferentes áreas da genética humana, classificar causas de malformações e/ou retardamento mental, citar os agentes teratogênicos e o quadro clínico que determinam; descrever a constituição química dos cromossomos, definir gene e códon, explicar o código genético e os processos de duplicação e transcrição de DNA; definir caráter, utilizar histogramas e polígonos de frequência, diferenciar herança e herdabilidade, construir um heredograma e caracterizar os mecanismos de herança, conceituar o efeito primário pleiotrópico, recessividade e dominância, dissertar sobre os aspectos genéticos e clínicos dos grupos sanguíneos eritrocitários, definir e classificar erros inatos do metabolismo, dissertar sobre os principais erros inatos do metabolismo (quadro clínico, fisiopatologia, diagnóstico, terapêutica e prognóstico) em especial as hemoglobinopatias hereditárias; definir farmacogenética e citar os efeitos da variabilidade genética humana na resposta do organismo à ação de medicamentos, alimentos e outros fatores ambientais; descrever os acontecimentos nucleares e citoplasmáticos que ocorrem na mitose e na meiose, citar as consequências genéticas da meiose, citar as técnicas laboratoriais para análise dos cromossomos metafásicos humanos em diferentes tecidos, em lâminas ou fotomicrografias ampliadas; descrever gametogênese, ovulação e fertilização e as fases iniciais da embriogênese; classificar as aberrações cromossômicas numéricas e estruturais, explicar a origem e registrar corretamente de acordo com a convenção internacional atualizada, citar os fatores que predispõem a ocorrência da falta de disjunção, atraso anafásico e quebras cromossômicas; referir as consequências genéticas das translocações equilibradas, descrever a citogenética e o quadro clínico das aberrações cromossômicas numéricas e estruturais mais frequentes: Síndrome de Down, Edwards, Patau, Cri-du-Chat, etc; definir sexo nuclear e citar as técnicas de investigação; descrever a diferenciação sexual normal e anômala, o quadro clínico e citogenético do hermafroditismo e pseudohermafroditismo; diferenciar as causas da esterilização e infertilidade, definir abortamento habitual; citar as indicações e técnicas de diagnóstico pré-natal; referir a associação entre aberrações cromossômicas e neoplasias.
50. Discorrer sobre as principais aplicações da genética médica em sua formação profissional. Compreender os princípios básicos da genética bioquímica, molecular e citogenética e sua relação com outras disciplinas básicas. Reconhecer as doenças genéticas mais frequentes. Iniciar investigação da doença, solicitando exames subsidiários que possam auxiliar no diagnóstico. Interpretar exames genéticos de relevância. Compreender os padrões de herança envolvidos nas patologias genéticas. Levantar heredograma de uma família. Compreender a interação do genótipo e do meio ambiente e a possibilidade de intervenção. Compreender os principais exames e técnicas laboratoriais no campo da genética para o diagnóstico de uma doença. Compreender os princípios da terapia gênica. Iniciar o aconselhamento genético.
51. Reconhecer e interpretar os mecanismos responsáveis pela determinação de desordens genéticas. Fornecer conhecimentos básicos de Genética Humana que o torne capaz de: reconhecer doenças condicionadas por mecanismos genéticos; construir o registro dos antecedentes familiares, diagnosticar possíveis patogenias e interpretar os seus mecanismos de herança; avaliar os riscos de ocorrência e recorrência de patogenias; relacionar as estruturas gênicas e cromossômicas de indivíduos e populações a patogenias e ao êxito diferencial de transfusões sanguíneas e transplantes; interpretar o efeito de agentes mutagênicos sobre o material genético; intervir nos programas de prevenção de patogenias.
52. Habilitar para anamnese dirigida em doenças genéticas; interpretação de heredogramas; semiologia das doenças genéticas e dos defeitos congênitos; diagnóstico diferencial em genética clínica; indicação clínica de métodos diagnósticos; interpretação de laudos de exames citogenéticos e moleculares; indicação para o aconselhamento genético; condutas éticas nas doenças genéticas.
53. Entender os mecanismos que envolvem a replicação, transcrição e tradução dos genes, compreender as técnicas da tecnologia do DNA recombinante, relacionar defeitos na estrutura gênica com as patologias, avaliar a importância da biologia molecular no diagnóstico das doenças genéticas e infecciosas, entender a importância do sequenciamento do genoma e do estudo da expressão gênica, reconhecer os avanços que as técnicas de biologia molecular trouxeram à área médica com os estudos em terapia gênica e construção de modelos experimentais, reconhecer o papel da biologia molecular em áreas específicas da medicina: medicina forense e diagnóstico pré-natal.
54. Ministrare conceitos básicos dos processos fisiológicos e patogênicos das doenças genéticas humanas que habilitem o aluno para o reconhecimento dos padrões de herança, realização da anamnese dirigida e orientação sobre os métodos diagnósticos, posteriormente aplicados nas fases clínicas do Curso de Medicina.
55. Tratar dos fenômenos inter-humanos que ultrapassam a análise do indivíduo, explicando os mecanismos de origem e transmissão das características, as causas hereditárias e interativas das doenças humanas e os métodos e técnicas de diagnóstico. Além disso, relacionar o conteúdo programático a uma integração horizontal e vertical com os conhecimentos adquiridos em outras disciplinas, reforçar a relação médico-paciente sociedade e estimular o raciocínio crítico pela resolução de problemas sobre genética e doenças em discussões abertas. Relacionar o genoma

humano com os mecanismos de origem e transmissão das características e a sistemática das doenças genéticas.
56. Fornecer aos alunos de Medicina os aspectos genéticos de doenças humanas, para isso, dando uma explanação desde a estrutura cromossômica, herança e mecanismos moleculares envolvidos.

CONTEÚDO

Básico

1. Homem e seu material genético - 1
2. Histórico da reprodução humana, da Genética Formal, da Genética Molecular - 2
3. Histórico: das leis de Mendel ao Projeto Genoma Humano - 1
4. Conceito de Espécie, de Populações, Raças e Evolução Biológica Humana - 2
5. Conceito de inteligência e cultura humanas - 1
6. Impacto da genética na nossa vida - 1
7. Papel da Genética na Medicina - 4
8. Classificação das doenças genéticas - 4
9. Causas e incidência populacional das doenças congênitas, hereditárias, abortos e natimortos - 2
10. Análise mendeliana - 2
11. Ciclo celular e estrutura do genoma, meiose e mitose, ovogênese, espermatogênese e fecundação - 14
12. Bases citológicas da herança, Base cromossômica da hereditariedade - 6
13. Base química da hereditariedade, estrutura e função do DNA, Conceito de gene. Replicação do DNA. Código genético. Tradução, Mutação, Recombinação, Regulação da expressão gênica. - 23
14. Cromatina, composição química e estrutura - 6
15. Isolamento, sequenciamento e clonagem de genes - 3
16. Transposon - 2
17. Protooncogenes e genes supressores - 1
18. Aspectos moleculares da biologia da célula tumoral - 1
19. Organização do genoma, mapeamento genético - 9
20. Bibliotecas genômicas - 1
21. Projeto genoma humano - 8
22. Métodos de detecção da variação genética, PCR e diagnósticos moleculares - 17
23. Engenharia Genética e Clonagem - 8
24. Polimorfismo, Variabilidade humana - 7
25. Mutagênese, Mutagênese química, reparo do DNA - 21
26. Radiação - 1
27. Aspectos citogenéticos e genético-moleculares do retinoblastoma esporádico e familiar - 1
28. Aspectos genético-moleculares das hiperlipoproteinemias familiares nos acidentes cardíco-vasculares - 1
29. Aspectos genético-moleculares e evolutivos relacionados à anemia falciforme - 1
30. Aspectos histológicos, genéticos e moleculares da fibrose cística - 1
31. Base molecular da genética do sistema imunológico - 1
32. Síndromes humanas devido a deficiência do mecanismo de reparo - 1
33. Conceitos básicos - gene, alelo, homocigoto, heterocigoto, fenótipo.... - 1
34. Controle da expressão gênica - 1
35. Organização e transmissão do material genético - 1
36. Padrões de Herança - 30
37. Heredograma - 10
38. Consanguinidade - 10
39. Herança relacionada ao sexo - 8
40. Inativação do cromossomo X - 5
41. Aspectos da expressão fenotípica, padrões não clássicos - 22
42. Exemplos de doenças gênicas - 4
43. Heranças menos comuns, mitocondrial, multifatorial e poligênica - 2
44. Interações alélicas e gênicas - 5
45. Ligação e permuta - 2
46. Herança Biológica e meio ambiente - 2
47. Herança Multifatorial - 16
48. Variação contínua, caracteres com limiar - 1

49. Distúrbio de Herança Multifatorial, Distúrbios complexos da Idade Adulta, Doença de Alzheimer, Hipertensão, Obesidade, Diabete – 7
50. Testes para herança multifatorial e cálculo da herdabilidade, método dos gêmeos - 5
51. Bases genéticas do desenvolvimento humano, morfogênese – 7
52. Genética e Comportamento – 4
53. Envelhecimento - 1
54. Genética da inteligência e do retardo mental - 4
55. Síndrome do X frágil - 1
56. Malformações congênitas, dismorfogênese, teratogênese e prevenção – 20
57. Etiologia das malformações congênitas e do retardo mental - 1
58. Fissuras lábio palatinas - 1
59. Bases genéticas do Stress e envelhecimento -1
60. Genética e Câncer – 23
61. Retinoblastoma - 1
62. Genética de Populações, Metodologia, A lei de Hardy e Weinberg. O efeito genético da consanguinidade e dos fatores evolutivos. Equilíbrio de Wright - 10
63. Genética e Probabilidade - 4
64. Evolução humana - 8
65. Herança cromossômica - 2
66. Cromossomos Humanos, morfologia e classificação, Citogenética - 25
67. Aberrações cromossômicas - 27
68. Principais Síndromes cromossômicas – 10
69. Doenças genéticas causadas por anormalidades cromossômicas - 7
70. Cromossomo X e Y - 5
71. Determinação e diferenciação sexual, sexo nuclear - 20
72. Erros de diferenciação sexual, estados intersexuais – 12
73. Aspectos genéticos da infertilidade e esterilidade - 2
74. Genética Bioquímica - 3
75. Bases genéticas e bioquímicas das doenças – 8
76. Coagulopatias - 3
77. Hemoglobinopatias e talassemias - 19
78. Erros inatos do metabolismo – 21
79. Fibrose cística – 2
80. Fenilcetonúria – 1
81. Acondroplasia - 1
82. Osteogênese imperfeita - 1
83. Farmacogenética, problemas genéticos em anestésias - 14
84. Genética da resistência bacteriana às drogas - 1
85. Diagnóstico molecular - 1
86. Aconselhamento, Informação Genética - 26
87. Diagnóstico pré-natal – 20
88. Medicina Fetal - 2
89. Diagnóstico pré-implantacional -1
90. Prevenção e tratamento das doenças genéticas - 2
91. Análise dos Dermatóglifos - 4
92. Imunogenética - 10
93. Grupos sanguíneos – 10
94. Doença Hemolítica do Recém-Nascido - 1
95. Sistema HLA – 4
96. Transplantes - 4
97. Doenças Autoimunes – 3
98. AIDS - 1
99. Organismos geneticamente modificados, Transgênicos - 5
100. Vacinas de DNA - 2
101. Terapia Gênica - 16
102. DNA e Medicina Forense, confirmação de paternidade - 3

103. Genética Epidemiológica e Fatores de Risco – 5

104. Genética e ética - 6

105. Genética e Sociedade Humana - 2

106. Triagem genética - 7

Clinico

1. Genética clínica como especialidade médica – 3

2. Epidemiologia - 1

3. Etnia e doenças genéticas - 1

4. Atendimento ambulatorial de pacientes de Genética Médica – Tipos de propósitos - 1

5. Semiologia, Propedêutica em Genética Clínica – 6

6. Construção de heredograma e história familiar - 1

7. Terminologia da Genética Médica - 1

8. Principais conceitos e termos utilizados em dismorfologia - 1

9. Aspectos genéticos do crescimento – 2

10. Retardo do crescimento físico - 2

11. Deficiência do Hormônio do Crescimento - 1

12. Métodos diagnósticos das patologias mais freqüentes - 2

13. Rastreio de doenças genéticas – 1

14. Doenças genéticas na infância - 1

15. Doenças genéticas no adulto - 1

16. Patologias multifatoriais - 1

17. Anomalias congênitas de etiologia multifatorial - 1

18. Distúrbios da diferenciação sexual - 3

19. Infertilidade - 1

20. Diagnóstico clínico e etiológico das malformações congênitas múltiplas - 2

21. Citogenética clínica – 2

22. Consequências clínicas das aberrações cromossômicas numéricas e estruturais - 1

23. Freqüência das anomalias cromossômicas em recém-nascidos - 1

24. Anomalias cromossômicas nos abortos espontâneos - 2

25. Síndrome de Down e outras etiologias da deficiência mental – 1

26. Aspectos genéticos da deficiência mental – 1

27. Anormalidades do desenvolvimento mental – 3

28. Principais Erros inatos do metabolismo, patogênese, diagnóstico, quadro clínico e perspectivas terapêuticas - 4

29. Displasias Esqueléticas – 2

30. Doenças cardiovasculares - 1

31. Doenças neurodegenerativas, aspectos genéticos e éticos - 1

32. Reconhecimento de algumas doenças - cranioestenose

33. Serviços de Aconselhamento Genético – 4

34. Importância da abordagem multidisciplinar na Genética Médica - 1

35. Problemas psicológicos dos pais dos pacientes - 1

36. Exclusão de Paternidade - 1

CONTEÚDOS PRÁTICOS

Em sala de aula

1. Heredograma - 15

2. Montagem de cariótipo – 18

3. Anormalidades cromossômicas - 1

4. Simulação: identificação de pessoas pelo DNA - 1

5. Estudo da ocorrência da S. Down por trissomia, translocação e mosaicismismo - 2

6. Estudo da ocorrência da S. Cri du Chat por translocação recíproca não equilibrada – 1

7. Estudo citogenético do caso 46, XY, inv (Bp-;p+) -1

8. Estudo da ocorrência da Leucemia Mielóide Crônica pela associação entre t(9q+;22q-)(q34;q11) e ativação de protooncogene – 1

9. Citogenética das leucemias e tumores - 2

10. Estudo da ocorrência da S. Li-Fraumeni. Genes supressores - 1

11. Estudo da S. Turner por alteração numérica e estrutural do cromossomo X - 1

12. Estudo da S. do cromossomo X frágil e retardo mental ligado ao sexo - 1
13. Estudo do pseudo-hermafroditismo masculino e feminino familiar. S. da Feminização Testicular e S. Adrenogenital - 2
14. Estudo da Fenilcetonúria como exemplo de EIM - 1
15. Análise de casos de indivíduos com fissuras palatinas - 1
16. Teste do daltonismo - 1
17. EIM - triagem neonatal - 1
18. Diagnóstico pré-natal e ética - 2
19. Cálculo de risco - 1
20. Interpretação de laudos - 1

Em laboratório

1. Uso do microscópio - 1
2. Osmose - 1
3. Ciclo celular - 3
4. Cariótipo - 9
5. Cromatina - 7
6. Visualização de cromossomos - 3
7. Dermatóglicos - 2
8. Grupos sanguíneos - 5
9. Extração de DNA - 8
10. Amplificação de DNA - 1
11. Análise de DNA em gel - 3
12. Reação em cadeia da polimerase - 1
13. Construção de moléculas recombinantes - 1
14. Purificação de plasmídeos - 1
15. Eletroforese de proteínas - 1
16. Teste de falcização - 3
17. Testes de imunensaio - 1
18. Teste para PKU - 1
19. Teste do PTC - 6
20. Teste citológico básico para comparação de células normais e neoplásicas - 1
21. Conjugação bacteriana - 1
22. Seqüenciando o DNA - 1
23. Análise espectrofotométrica da taxa de glicose em indivíduos diabéticos e normais

Com paciente

1. Aplicação do roteiro de semiologia - 5
2. História familiar e heredograma - 2
3. Pesquisa em genética com patologias herdadas, não cromossômicas - 1
4. Pesquisa em genética das cromossomopatias, citogenética de paciente de ambulatório - 1
5. Acompanhamento da indicação de exames e avaliações utilizados em triagem de pacientes - 1
6. Indicação e interpretação de exames complementares em genética - 1
7. Acompanhamento da orientação de famílias em Aconselhamento Genético - 2
8. Tratamento, habilitação e reabilitação - 1

Em instituições

- APAE - 1

A análise das ementas, objetivos e conteúdos das disciplinas de genética obtidos neste trabalho evidenciou uma ampla variabilidade entre as instituições que compuseram a amostra, tanto na abrangência quanto na profundidade dos temas abordados. No sentido de padronizar a apresentação das informações relacionadas na documentação das instituições, a partir dos conteúdos recebidos, eliminando as repetições sem excluir os conteúdos, foi

elaborada uma lista de conhecimentos, habilidades e atitudes a serem adquiridos pelo estudante de medicina (Quadro 13).

Quadro 13-Lista de conhecimentos, habilidades e atitudes a serem adquiridos pelo estudante de medicina

OBJETIVO GERAL

Introduzir os conceitos básicos da genética humana assim como os modernos conceitos de genética molecular enfatizando a aplicação destas informações na prática médica. Habilitar o médico a aplicar os fundamentos da genética médica e a metodologia de investigação em genética clínica no atendimento a pacientes e/ou familiares com doenças geneticamente determinadas com relevância epidemiológica, indicando as condutas iniciais e orientando a continuidade da investigação diagnóstica, prevenção e tratamento.

OBJETIVOS ESPECÍFICOS

Em cada subárea do conhecimento da Genética Médica o médico deverá ser capaz, ao final do curso, de:

Básico

1. Definir os campos de atuação das diferentes áreas da genética humana
2. Discorrer sobre as principais aplicações da genética médica em sua formação profissional na formação do médico em geral
3. Explicar os principais mecanismos genéticos causadores de doenças
4. Diferenciar herança e herdabilidade
5. Explicar a utilização do método de estudo dos pares de gêmeos para avaliação do componente genético na determinação do fenótipo
6. Conceituar efeito primário, pleiotrópico, recessividade, dominância e polialelismo
7. Construir um heredograma
8. Caracterizar os mecanismos de transmissão hereditária dos fenótipos autossômicos (dominante e recessivo) e ligado ao cromossomo X (dominante e recessivo), da herança mitocondrial e da herança multifatorial
9. Explicar a determinação multifatorial das doenças crônicas comuns do adulto
10. Descrever os efeitos da consanguinidade nas famílias e nas populações

Citogenética

1. Descrever a constituição química dos cromossomos
2. Descrever os acontecimentos nucleares e citoplasmáticos que ocorrem na mitose e na meiose
3. Citar as conseqüências genéticas da meiose
4. Descrever gametogênese, ovulação e fertilização e as fases iniciais da embriogênese
5. Citar os fatores que predispõe a ocorrência de falta de disjunção, atraso anafásico e quebras cromossômicas
6. Explicar a origem, classificar e descrever a citogenética das principais aberrações cromossômicas numéricas e estruturais mais freqüentes de acordo com a convenção internacional atualizada
7. Referir as conseqüências genéticas das translocações equilibradas
8. Descrever a organização dos cromossomos para estudo do cariótipo humano, citar as técnicas laboratoriais para análise dos cromossomos metafásicos humanos em diferentes tecidos, em lâminas ou fotomicrografias ampliadas e definir sexo nuclear e citar as técnicas de investigação

Molecular

1. Descrever duplicação e transcrição de DNA
2. Explicar replicação de ácidos nucleicos, transcrição, tradução, código genético, recombinação gênica e regulação da expressão gênica
3. Explicar os mecanismos de interação gênica
4. Explicar os mecanismos e as causas de mutação
5. Explicar mutações dinâmicas
6. Descrever o DNA extranuclear
7. Conceituar gene e códon
8. Explicar a organização do genoma humano
9. Explicar a metodologia e aplicações da tecnologia do DNA recombinante em Genética Médica
10. Explicar os princípios da terapia gênica e dos organismos geneticamente modificados
11. Descrever seqüenciamento, isolamento gênico e construção de bibliotecas genômicas
12. Interpretar laudo de exames moleculares para diagnóstico de doenças gênicas e infecciosas

Bioquímica

1. Dissertar sobre aspectos genéticos e clínicos dos grupos sanguíneos eritrocitários e antígenos de histocompatibilidade HLA
2. Definir e classificar erros inatos do metabolismo
3. Definir farmacogenética
4. Citar os efeitos da variabilidade genética humana na resposta do organismo à ação de medicamentos, alimentos e outros fatores ambientais

Clínica

1. Enumerar as alterações genéticas mais freqüentes na população brasileira
2. Classificar as causas de anomalias congênitas e/ou retardamento mental
3. Citar os agentes teratogênicos mais conhecidos e o quadro clínico que determinam
4. Dissertar sobre os principais erros inatos do metabolismo, em especial a fenilcetonúria, as hemoglobinopatias e as coagulopatias hereditárias
5. Descrever a citogenética e o quadro clínico das alterações cromossômicas numéricas e estruturais mais freqüentes: Síndrome de Down, Edwards, Patau, Cri-du-Chat, etc;
6. Descrever a diferenciação sexual normal e anômala
7. Descrever o quadro clínico do hermafroditismo e pseudohermafroditismo
8. Diferenciar as causas da esterilidade e infertilidade e definir abortamento habitual
9. Dissertar sobre as principais doenças neurodegenerativas geneticamente determinadas
10. Realizar a anamnese dirigida, com ênfase nos antecedentes familiares e construir o heredograma a partir da entrevista com o paciente ou sua família
11. Definir os termos utilizados na propedêutica em Dismorfologia
12. Dissertar sobre os principais quadros clínicos sugestivos de etiologia genética a partir do exame físico
13. Iniciar a investigação da doença, solicitando exames subsidiários que possam auxiliar no diagnóstico
14. Interpretar exames citogenéticos e moleculares de indicação mais freqüente
15. Avaliar os riscos de ocorrência e recorrência, considerando as principais etiologias das doenças geneticamente determinadas
16. Indicar e iniciar o Aconselhamento Genético
17. Discutir os casos clínicos de rotina ilustrando as situações mais comuns de aconselhamento genético
18. Indicar condutas para pacientes com Síndrome de Down, Fenilcetonúria, Síndrome do X frágil, Anemia Falciforme, retardo mental : Diagnóstico clínico, citogenético, acompanhamento clínico e Aconselhamento genético
19. Citar as principais instituições e serviços especializados de sua área de atuação que recebem portadores de distúrbios genéticos
20. Citar as indicações e as técnicas de diagnóstico pré-natal; fertilização "in vitro" e diagnóstico pré-implantação

Epidemiologia , Saúde Pública e Prevenção

1. Reconhecer a participação da genética no contexto epidemiológico
2. Descrever a dinâmica dos genes nas Populações
3. Calcular freqüências gênicas e genotípicas em populações
4. Explicar o Equilíbrio de Hardy e Weinberg, o efeito da consangüinidade e dos fatores evolutivos
5. Identificar o papel da genética médica na saúde coletiva
6. Citar quais são os exames que fazem parte do programa nacional de Triagem Neonatal, como realizar a coleta e interpretar o resultados dos laudos
7. Citar quais são os exames mais comumente incluídos em programas de triagem populacional e testes pré-sintomáticos de doenças geneticamente determinadas
8. Indicar programas de prevenção de defeitos congênitos de etiologia genética ou ambiental

Ética

1. Discorrer sobre os aspectos éticos nas doenças geneticamente determinadas
2. Identificar o papel dos profissionais da saúde no Aconselhamento Genético considerando os aspectos éticos envolvidos nesta prática
3. Identificar o impacto da produção do conhecimento de genética sobre a sociedade

Câncer

1. Dissertar sobre as bases genéticas do câncer esporádico e familiar
2. Referir a associação entre aberrações cromossômicas e neoplasias
3. Descrever as alterações moleculares e citogenéticas nas neoplasias

Outros

1. Citar a participação de fatores genéticos na determinação do comportamento humano
2. Citar os aspectos genéticos da Evolução Humana
3. Referir os testes de paternidade e de identificação individual mais utilizados em Genética Forense

Listas semelhantes envolvendo os cursos da área de saúde têm sido publicadas por diversas instituições e entidades nas últimas décadas nos países desenvolvidos. A comparação entre elas mostra poucas diferenças no que se refere aos conhecimentos, habilidades e atitudes, geralmente coincidentes, algumas vezes complementares e, em alguns casos, mais específicos a um determinado tipo de atividade desenvolvida por cada profissional que compõe a equipe multiprofissional, como, por exemplo, aqueles que se dedicam ao Aconselhamento Genético.

6- CONCLUSÃO

A partir dos resultados obtidos, é possível concluir que o ensino da genética está estabelecido na maioria dos cursos de medicina do país, ministrado por um corpo docente composto de médicos e não médicos, a maioria com titulação *strictu sensu*, considerando que:

- 1) 91,5% das disciplinas são obrigatórias, sendo as optativas complementares às obrigatórias;
- 2) 91% das escolas médicas têm uma disciplina específica de genética, das quais 63% têm a disciplina denominada de Genética Médica e/ou Genética Clínica. Esse resultado sugere um avanço no ensino da genética nos cursos de medicina no país, quando comparado com o resultado de PINA NETO, em 1986, quando 59% dos cursos tinham uma disciplina de genética;
- 3) apesar de cerca de 45% dos cursos apresentarem uma carga horária abaixo de 60 horas, a média foi de 84 horas, indicando a presença de cursos com uma carga horária elevada, variando 121 a 210 horas, especialmente naqueles vinculados a universidades;
- 4) os conteúdos de genética vêm sendo introduzidos no ciclo profissionalizante, visto que, em 1986, os resultados de Pina Neto indicaram 23% das instituições com genética nesse ciclo e, atualmente, essa frequência está em 39%;
- 5) em 36% das escolas, os estudantes têm conteúdos de genética clínica, tanto em atividade de discussão de casos clínicos quanto em atividade prática com paciente em enfermaria e/ou ambulatório, sendo acompanhados de docentes médicos;
- 6) há um equilíbrio entre a frequência de docentes médicos e não médicos;
- 7) em um número significativo de cursos há a presença de docentes médicos ministrando os conteúdos de genética no ciclo profissionalizante, especialmente em atividades clínicas;
- 8) a maioria dos professores tem pós-graduação *strictu sensu* em genética e genética médica, e grande parte dos docentes médicos tem titulação de

especialista em genética clínica, o que, em princípio, traduz-se na composição de um quadro docente altamente qualificado para o ensino da genética nos cursos médicos, principalmente nas instituições públicas.

No entanto, outros resultados apontam para alguns entraves, deficiências e questionamentos, como:

- 1) a presença de apenas um, ou no máximo dois docentes em 44% e 63% dos cursos, respectivamente;
- 2) a necessidade de garantir a gradativa reposição e a manutenção do quadro efetivo de docentes de genética nos cursos médicos, considerando que a maioria dos professores completou sua graduação há mais de 16 anos e que, em torno de um terço, tem mais de 16 anos de docência;
- 3) o cuidado para que a titulação acadêmica e a especialização dos docentes não comprometam a formação do médico generalista e, sim, contribuam para respaldar a excelência técnica desse futuro profissional;
- 4) a implementação de currículos que visem à terminalidade do curso médico, preparando o estudante tanto para atender às necessidades básicas da população quanto para dar continuidade à formação especializada nos programas de residência médica, inclusive em genética;
- 5) a ampla variação dos conteúdos de genética nos cursos de medicina, tanto nos tópicos apresentados quanto na sua extensão e profundidade, conforme foi observado pela análise dos programas das disciplinas;
- 6) a falta de definição dos objetivos da aprendizagem, conforme foi constatado pela análise da documentação fornecida pelas instituições mostra a necessidade de uma diretriz que melhor defina os objetivos direcionados para a prática médica.

Apesar de todas as instituições terem respondido afirmativamente com relação à presença de conteúdos de genética nos seus cursos médicos, indicando que o ensino da genética está bem estabelecido em 57 cursos médicos do país, tanto naqueles ligados a universidades quanto nas escolas médicas, tanto públicas quanto particulares, isso não

autoriza concluir que a situação da amostra se aplique à totalidade dos cursos de medicina do país.

Com a recente fase de expansão de cursos de medicina, especialmente nas instituições particulares, sugere-se a continuidade desta pesquisa visando abranger a totalidade das instituições, para a criação de um banco de dados, constantemente atualizado, sobre a situação do ensino da genética nas escolas médicas do país.

***7- CONSIDERAÇÕES
FINAIS***

Os resultados deste trabalho mostram que o ensino da genética, apesar de estar bem estabelecido nas escolas médicas do país, ainda é extremamente variável e precisa ter uma melhor definição dos objetivos direcionados para a prática médica.

Considerando os resultados até aqui apresentados, faz-se necessária uma discussão sobre os novos modelos de cuidados em saúde, sobre a preparação de profissionais adequados a essa nova realidade e, conseqüentemente, sobre a necessidade de um programa de genética a partir de conteúdos essenciais de genética médica e clínica que integrem a formação do médico geral.

A variabilidade entre as instituições que compuseram a amostra, tanto na abrangência quanto na profundidade dos temas abordados chamou a atenção da SBGC que constituiu a Comissão de Ensino de Graduação para elaborar uma proposta de currículo nuclear em genética, tendo como base as informações recebidas dos 57 cursos de medicina que integraram este trabalho. A referida proposta deverá ser discutida e aprovada pela SBGC, podendo ser distribuída a todos os cursos de medicina do país, servindo como diretriz para aquelas escolas que pretendem reformular seus conteúdos de genética, bem como para aquelas que já estão passando por reformas curriculares, ou ainda para os novos cursos em fase de implantação e/ou credenciamento.

O elenco de objetivos, gerais e específicos, apresentado no Quadro 11, com a relação dos conhecimentos, habilidades e atitudes de cada subárea da Genética Médica, compilado a partir da documentação enviada pelas instituições que compuseram a amostra, pode servir de base para a elaboração de uma proposta de programa mínimo de genética.

Além disso, - e evidentemente preservando a prerrogativa das instituições em conceber seus próprios currículos de acordo com suas características e prioridades - a SBGC, por intermédio da Comissão de Ensino de Graduação, poderia atuar como apoio às escolas, fornecendo referências atualizadas, disponibilizando ou elaborando material didático, promovendo ou incentivando cursos de atualização em genética, intermediando trocas de experiências entre as escolas, minimizando possíveis resistências e respaldando iniciativas das instituições para a implementação do ensino da genética médica e clínica.

A partir da proposta a ser elaborada pela SBGC, os conteúdos poderão ser estruturados como uma disciplina independente ou integrados em outras disciplinas, ou ainda de acordo com o sistema ABP. Essa definição não limitar-se-ia à visão e ao âmbito de

decisão apenas do grupo responsável pelo ensino da genética, mas também estaria afinada com as demais propostas e diretrizes adotadas por cada instituição, seria compatível com as condições disponíveis e responderia às necessidades básicas do meio no qual se propará interagir.

Independentemente da estruturação adotada, é fundamental a garantia da inserção dos conteúdos de genética nos currículos tanto dos cursos médicos quanto dos demais cursos da área de saúde, de forma integrada e com uma concepção interdisciplinar e multiprofissional. Como já afirmaram GUTTMACHER et al. (2001), não há um currículo padrão, completo e ideal de genética que contemple todos os cursos da área da saúde; nenhum currículo ou programa isolado pode contemplar o que cada um dos diferentes cursos exige.

O ritmo acelerado dos avanços científicos da genética médica nas últimas décadas não tem sido acompanhado na mesma proporção pelo desenvolvimento do processo de formação dos profissionais da área de saúde. A rápida obsolescência dos programas, considerando a crescente e contínua expansão/reformulação dos conhecimentos, exige que qualquer proposta educacional deva ser permeável, variável e permanentemente atualizável.

Praticamente em todos os países, tem sido um grande desafio o planejamento de programas de genética para estes cursos. Esses programas devem ser elaborados de forma integrada e condizente com as características próprias de cada profissão, tornando mais familiar todo esse novo campo da genética médica. Esse desafio, em termos práticos, inclui uma abordagem em três aspectos distintos: a definição da amplitude dos conteúdos, habilidades e atitudes em genética para cada curso específico; o limite do grau de complexidade de cada um deles para a sua aplicação na atenção primária à saúde; e a sua constante atualização perante as mudanças tanto científicas quanto sócio culturais.

No caso dos cursos médicos, BAIRD (1989) refere que os conteúdos devem permanecer flexíveis, utilizando exemplos clínicos de diferentes disciplinas médicas, evidenciando a inserção da genética em qualquer disciplina e a sua necessidade para todos os médicos.

Especificamente a questão das atitudes em genética traz os maiores desafios e torna procedente a preocupação de GREENDALE e PYERITZ (2001) quanto à formação em genética dos profissionais envolvidos com o atendimento de pacientes, já citada anteriormente neste trabalho.

No Brasil não há a profissão do aconselhador genético e a atribuição quanto à realização do aconselhamento vem sendo motivo de discussão entre os profissionais médicos e não médicos.

Uma vez garantidas as condições que possibilitem a formação básica dos futuros profissionais, é necessário dispor de mecanismos de educação permanente que permitam acompanhar os avanços no campo da genética. A realização de cursos e oficinas de genética médica constitui uma estratégia que pode facilitar o manejo dos problemas mais comuns, dentro das condições disponíveis, nos cuidados primários à saúde. Nos países com dimensões continentais como o Brasil, com instituições acadêmicas regionalmente mal distribuídas em território, o sistema de Educação à Distância surge como mais um recurso estratégico, com o acesso cada vez maior à comunicação via internet.

Especificamente na área médica, algumas mudanças e avanços têm ocorrido nas últimas décadas, com o ensino da genética médica sendo incorporado nos currículos das escolas, tanto nos países desenvolvidos como naqueles em desenvolvimento. Além disso, o treinamento em genética nos programas de residência de outras especialidades tem sido introduzido e tem contribuído para uma melhor capacitação dos profissionais médicos para atuar em todos os campos da medicina.

Mesmo assim, ainda são poucas as escolas que têm cursos de genética médica e clínica e a maioria dos médicos tem pouco conhecimento de genética e pouca compreensão da sua aplicação na prática médica.

O ensino da genética nas escolas médicas apresenta várias deficiências e entraves, já relatados por vários pesquisadores, em vários países, em várias épocas. A fragmentação dos conteúdos de genética em outras disciplinas básicas e/ou clínicas, a falta de um departamento de genética, a falta de livro-texto apropriado e uma baixa carga horária já foram citados como entraves ao ensino da genética. Excluído o maior problema, a ausência dos conteúdos de genética em algumas escolas de medicina, a deficiente formação

e atualização dos professores em genética, bem como determinadas concepções equivocadas, tanto científicas quanto pedagógicas e metodológicas, constituem, na verdade, os entraves mais significativos.

Apesar da presença de conteúdos de genética na área básica e na área clínica e da presença de docentes com formação biológica e médica na mesma instituição, isso, por si só, não garante uma abordagem mais ampla da genética; a falta de integração dificulta uma melhor compreensão dos conceitos da variabilidade humana e da contribuição dos genes e do ambiente no desenvolvimento das características, tanto da normalidade quanto da doença, pelo estudante de medicina. Além disso, a freqüente desvalorização da atividade de ensino diante dos atrativos da pesquisa com tecnologia de ponta, diminui, de uma certa forma, a importância clínica da genética, comprometendo sua inserção no ensino médico e seu reconhecimento na prática profissional, ficando o geneticista mais identificado com as atividades de laboratórios de pesquisa do que com as relacionadas ao atendimento de pacientes.

É igualmente preocupante que o despreparo dos médicos com relação às questões envolvendo a genética não impede que esses profissionais atendam regularmente pacientes e famílias com algum risco genético. Além disso, esse despreparo apresenta nítidas diferenças entre as diversas especialidades, sendo menor entre os pediatras. Conseqüentemente, essas situações geram no estudante uma percepção: negativa - quanto ao valor da genética na medicina; distorcida - pela falsa idéia da vinculação da genética com apenas uma pequena parte das especialidades, entre elas a pediatria; limitada - por restringir os casos relacionados com genética apenas às malformações congênitas e aos erros inatos do metabolismo; finalmente, essa percepção é incorreta, por considerar os distúrbios genéticos como sendo raros e sem possibilidade de tratamento.

Considerando-se a expansão do conhecimento, tanto das ciências médicas quanto da genética, é necessário um critério cuidadoso na elaboração dos currículos, por um lado evitando uma prática que privilegie a memorização e, por outro lado, estimulando a aquisição dos princípios básicos que explicam a etiopatologia dos distúrbios genéticos mais freqüentes. Em função disso, várias escolas têm adotado o ABP visando aumentar

tanto a eficácia no processo de ensino por meio da integração de conhecimentos quanto a autonomia dos aprendizes.

Geralmente a estruturação e a reformulação dos conteúdos de genética nas escolas médicas acontecem no conjunto das mudanças curriculares institucionais, atendendo, na maioria das vezes, às exigências estabelecidas pelos órgãos oficiais do país, nem sempre partindo de uma avaliação mais aprofundada e quase sempre resultando em uma transformação pouco efetiva.

Além da definição dos currículos e conteúdos, a questão pedagógica e metodológica e, conseqüentemente, a real função do professor, merece atenção especial. Mais do que reproduzir e repassar conhecimentos, nas disciplinas que visam ao atendimento de pacientes, o objetivo do professor deve ser o de elaborar, apresentar e desenvolver o método de aprendizagem e estimular a sua assimilação e aplicabilidade por parte dos aprendizes. O mais importante é ensinar o aluno de medicina a pensar sobre os modelos genéticos, com os conteúdos assimilados de forma integrada com as demais disciplinas básicas e/ou clínicas.

Nessa perspectiva, surge a idéia de *core curriculum* como uma alternativa de inclusão da genética não só na medicina, mas também nos demais cursos da área de saúde, contemplando conteúdos essenciais que permitam e sustentem a continuidade do processo de aprendizagem com uma sólida fundamentação para o desenvolvimento permanente.

No Brasil, o modelo de formação profissional na área da saúde deve atender aos interesses e às necessidades do SUS, sistema responsável pela cobertura de toda a população brasileira, abrangendo cerca de 155 milhões de pessoas. Esse modelo tem por base a proposta de integração da rede de serviços de saúde ao processo de aprendizagem, a partir de um novo modelo pedagógico que equilibre a excelência técnica e a relevância social, com metodologias centradas no aprendiz, com uma concepção de processo permanente, com atuação interdisciplinar e multiprofissional, por meio de uma parceria da universidade com os serviços de saúde, a comunidade, as entidades e outros setores da sociedade civil, como sugeriram CAMPOS et al. (2001). Esse mesmo modelo também deve atender às necessidades do PSF, que exige um perfil de profissional com ainda mais outras habilidades e atitudes, com uma concepção de saúde ampliada, indo além do espaço do

consultório, da clínica e do hospital, alcançando os domicílios, as reuniões com grupos de risco, promovendo estilos saudáveis de vida, na concepção de LAMPERT (2000) e LUNA, R.L. (2001). Inseridas no ambiente domiciliar e em contato direto com as famílias, as ações de saúde no PSF tornam-se um campo fértil e extremamente favorável ao exercício da genética clínica por médico de formação geral.

Nesse novo contexto, todas as áreas médicas poderão ser envolvidas na orientação dos pacientes e das famílias com problemas e/ou riscos genéticos, com ações práticas e intervenções imediatas, como as sugeridas por PINA NETO (2002) e VICTORA e BARROS (2001). Uma responsabilidade maior recairá sobre os agentes de saúde em nível primário, incluindo o médico geral.

A incorporação de elementos de genética na atenção primária à saúde e nas demais áreas da medicina pressupõe e impõe uma mudança na formação dos profissionais da área da saúde. Entre os fatores determinantes dessa mudança, destaca-se a necessidade de que todos os cursos da área da saúde tenham conteúdos de genética médica em seus currículos.

Nos cinquenta anos do ensino de genética, a avaliação dos cursos médicos do país foi relegada como um todo, excetuando-se raros trabalhos de isolados pesquisadores pioneiros no assunto. Até o momento, salvo a recente iniciativa de criação da Comissão de Ensino de Graduação da SBGC, pouco foi feito nesse sentido pelas sociedades brasileiras de genética, tanto a SBG quanto a própria SBGC. Não há registro de qualquer iniciativa semelhante àquelas assumidas pela ASHG, APHMG ou pela NHGRI, AMA e ANA, formando a NCHPEG, para promover a educação em genética, tanto nos cursos de medicina quanto nos demais cursos da área da saúde.

O presente trabalho retoma a discussão da educação em genética. Os resultados obtidos mostram que o ensino da genética avançou nos últimos anos, mas de formas diferentes entre as escolas de medicina, resultando em uma grande variabilidade de propostas e de objetivos entre os diferentes cursos, com relação à formação dos estudantes para a prática médica em genética.

Considerando esses resultados como um primeiro passo na avaliação do ensino da genética nos cursos médicos, o presente trabalho aponta para a necessidade de uma maior atenção à questão do ensino da genética nas escolas de medicina do país, tanto por

parte das próprias instituições de ensino, quanto das sociedades de genética, como a SBG e a SBGC.

É imperativo que tanto a SBG quanto a SBGC estimulem nos seus sócios, docentes de genética, o papel de liderança na discussão do ensino da genética nas escolas médicas. Além disso, é de fundamental importância que a SBGC assuma a elaboração de um programa mínimo de genética médica e clínica, construído de forma participativa e consensual a ser oferecido para análise a todas as escolas de medicina do país.

É recomendável, nas instituições, a avaliação permanente dos seus conteúdos de genética, perante os avanços do conhecimento e da prática médica, garantindo a inserção ou a manutenção desses conteúdos em atividades clínicas de forma integrada e visando à formação geral do médico.

Finalmente, todas essas considerações convergem para uma mesma preocupação – o ensino da genética – e apontam para três grandes desafios: a necessidade de novos modelos de cuidados em saúde, o preparo de profissionais para o nível de atenção primária à saúde e a elaboração de novos programas de genética para os cursos médicos.

***8- REFERÊNCIAS
BIBLIOGRÁFICAS***

A média foi de 3,6. **Veja**, ano 36, n. 50, 17 dez. 2003.

ABERTURA de novas escolas médicas: má formação profissional: **Medicina Conselho Federal**, ano 18I, n. 143, mai/jun 2003.

ALCÂNTARA, J. G. Análise do ensino de graduação na disciplina de Traumatologia-Ortopedia no curso de medicina. **Rev Bras Ed Med**, 26 (supl 2): 53, 2002.

ALMEIDA, M. J. A Educação médica e as atuais propostas de mudança: alguns antecedentes históricos. **Rev Bras Ed Med**, 25 (2): 42-52, 2001.

AMERICAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. ASHG INFORMATION AND EDUCATION COMMITTEE – ASHG REPORT Report from ASHG Information and Education Committee: Medical School Core Curriculum in Genetics. **Am J Hum Genet**, 56: 535-7, 1995.

ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE EDUCAÇÃO MÉDICA. Relação das Escolas Médicas no Brasil. **Boletim da ABEM**, 30 (3): 10-1, 2002 a.

ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE EDUCAÇÃO MÉDICA. Atualizado em setembro de 2002. Apresenta a relação das escolas médicas brasileiras. Disponível em: <<http://www.abem-educmed.org.br/>> Acesso em: nov. 2002 b.

ASSOCIATION OF PROFESSORS OF HUMAN OR MEDICAL GENETICS. Clinical objectives in medical genetics for undergraduate medical students. **Genet Med**, 1: 54-5, 1998.

BAIRD, P. A. Innovations in Human Genetics Education – Toward an ideal human genetics curriculum in medical schools. **Am J Hum Genet**, 44: 166-7, 1989.

BARLOW-STEWART, K. K.; GRAFF, C. L. Working in partnership with support services in the era of the “new genetics”. **Med J Aust**, 178 (10): 515-9, 2003.

BARRIOS, C. H. Uma análise do ensino atual da oncologia e proposta de um conteúdo curricular mínimo para o curso de graduação. **Rev Bras Ed Med**, 24 (2): 14-9, 2000.

BAUMILLER, R. C. Audiovisuais. **Am J Hum Genet**, 42: 637-8, 1988.

BEÇAK, W.; FROTA-PESSOA, O. **Genética Médica**. 2.ed. São Paulo: Sarvier, 1973.

- BEIGUELMAN, B. Algumas Considerações à Guisa de Introdução. In: BEIGUELMAN, B. **Citogenética Humana**. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan S.A., 1982. p. 1-10
- BEIGUELMAN, B. Human and Medical Genetics in Brasil. **Genet Molecular Biology**, 23: 277-81, 2000.
- BODURTHA, J. et al. The curricularization of McKusick. **Am J Hum Genet**, 41: 304-5, 1987.
- BODURTHA, J.; RICCARDI, V. M.; TORIELLO, H. V. Human Genetics Teaching. **Am J Hum Genet**, 46: 190-1, 1990.
- BOURGET, M. Médico de família – Prós e contras do retorno. **Ser Médico**, 17: 20-8, 2001.
- BRASIL. Parecer nº CNE/CES 1.133/2001, de 7 de agosto de 2001. Diretrizes Curriculares Nacionais para os Cursos de Graduação em Enfermagem, Medicina e Nutrição. **Diário Oficial da União**, Brasília, DF., 3 out. 2001, Seção 1E, p. 131.
- BRIANI, M. C. O Ensino Médico no Brasil está mudando? **Rev Bras Ed Med**, 25 (3): 73-7, 2001.
- CAMPOS, F. E. et al. Caminhos para aproximar a formação de profissionais de saúde das necessidades da atenção básica. **Rev Bras Ed Med**, 25 (2): 53-9, 2001.
- CAMPOS, J. J. B. Como abrir caminho para a transformação do ensino médico no Brasil. **Rev Bras Ed Med**, 23 (2/3): 11-20, 1999.
- CARAKUSHANSKY, G. Os desafios da Genética Médica. In: CARAKUSHANSKY, G. **Doenças Genéticas em Pediatria**. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan S.A., 2001. p. 1-5.
- CARVALHO, R. R. P. Privatização dos serviços de saúde: repercussão ética sobre o exercício profissional e o processo de formação dos médicos. **Rev Bras Ed Méd**, 24 (1): 72-6, 2000.
- CHAKRAVARTIS, A. ... to a future of genetic medicine. **Nature**, 409: 822-3, 2001.
- CHAVES, M. M. Educação médica – Uma mudança de paradigma. **Boletim da ABEM**, 28 (4): 10-1, 2000.

- CHILDS, B. Genetics in the medical curriculum. **Am J Med Genet**, 13: 319-24, 1982.
- CHILDS, B. Genetics for medical student. **Am J Hum Genet**, 41: 296-303, 1987.
- CHILDS, B.; HUETHER, C. A.; MURPHY, E. A. Humans genetics teaching in U.S. medical schools. **Am J Hum Genet**, 33: 1-10, 1981.
- COLLINS, F. S. Shattuck lecture – Medical and societal consequences of the human genome project. **New Engl J Med**, 341: 28-37, 1999.
- COMISSÃO Mista reconhece 52 especialidades: **Medicina Conselho Federal**, ano 18, 146: 15, 2003.
- CONGRESSO BRASILEIRO DE GENÉTICA CLÍNICA, 14., 2002, Ribeirão Preto. **Anais...**, São Paulo: CBGC, 2002. 92 p.
- CONSELHO Nacional de Saúde propõe moratória para abertura de novos Cursos de Medicina: **Jornal do CREMESP**, nº 192, agosto 2003.
- COVENTRY, P. A.; PICKSTONE, J. V. From what and why did genetics emerge as a medical specialism in the 1970s in the UK? A care-history of research, policy and services in the Manchester region fo the NHS. **Soc Scie Med**, 49: 1227-38, 1999.
- CREMESP luta na Justiça para suspender curso de Medicina: **Jornal do CREMESP**, nº 196, dezembro 2003.
- DEFICIÊNCIAS ainda não foram superadas: **Jornal do CREMESP**, nº 192, agosto 2003.
- DONNAI, D. Genetic services. **Clin Genet**, 61: 1-6, 2002.
- DONNAI, D.; ELLES, R. Integrated regional genetic services: current and future provision. **BMJ**, 322: 1048-51, 2001.
- É precária a legislação atual para abertura de cursos: **Jornal do CREMESP**, nº 192, agosto 2003.
- ELDER, F.; FONSECA, M. R. F. Os agentes oficiais da arte de curar no Brasil Colonial. **Boletim da ABEM**, 24 (2): 8-9, 2001a.
- ELDER, F.; FONSECA, M. R. F. A medicina de cabeceira. **Boletim da ABEM**, 24 (3): 8-9, 2001b.

- ELDER, F.; FONSECA, M. R. F. O Ensino médico no cenário republicano. **Boletim da ABEM**, 30 (3): 6-7, 2002.
- ELDER, F.; FONSECA, M. R. F. História da Educação Médica – Os viveiros de diplomas médicos. **Boletim da ABEM**, 31 (1/2): 14-5, 2003.
- EM um ano, São Paulo pode ter cinco novos cursos: **Jornal do CREMESP**, nº 193, setembro 2003.
- EMERY, A. The relevance of human genetics in the medical curriculum. **Am J Hum Genet**, 45: 167-168, 1989.
- EMERY, J.; HAYFLICK, S. The challenge of integrating genetic medicine into primary care. **BMJ**, 322: 1027-30, 2001.
- ENTRE 1996 e 2002 foram abertos 35 cursos: **Jornal do CREMESP**, nº 192, agosto 2003.
- FÁBRICA de médicos. **Isto É**, n. 1753, 7 mai 2003.
- FEUERWERKE, L. C. M. Cinco caminhos para não abrir espaços de transformação do ensino médico. **Rev Bras Ed Med**, 23 (2/3): 21-6, 1999.
- FROTA-PESSOA, O. Living history-biography: a rambling rationalist. **Am J Med Genet**, 63: 585-602, 1996.
- GARTLER, S. M. Thoughts on the action committees of the american society of human genetics. **Am J Hum Genet**, 42: 644-5, 1988.
- GEISER, M. Medical genetics and scientific expertise in Switzerland in the 1940s. **Am J Med Genet (Semin Med Genet)**, 115: 94-101, 2002.
- GIARDIELLO, F. M. et al. The use and interpretation of commercial *APC* gene testing for familial adenomatous polyposis. **New Engl J Med**, 336: 823-7, 1997.
- GONÇALVES, E. L. As Santas Casas e o desenvolvimento do ensino médico no Brasil. **Boletim da ABEM**, 28 (3): 6-8, 2000.
- GONÇALVES E SILVA, G. E. A educação médica e o sistema de saúde. **Rev Bras Ed Med**, 26 (2): 125-7, 2002.

- GRAHAM, J. M. et al. Report of the task force on teaching human genetics in North American medical schools. **Am J Hum Genet**, 44: 161-5, 1989.
- GREENDALE, K.; PYERITZ, R. E. Empowering primary care health professionals in medical genetics: how soon? how fast? how far?. **Am J Med Genet (Semin Med Genet)**, 106: 223-32, 2001.
- GUETHLEIN, L. A. "The Bar Harbor Course": A 30-Year veteran in the teaching of human genetics. **Am J Hum Genet**, 46: 192-206, 1990.
- GUTTMACHER, A. E.; JENKINS, J.; UHLMANN, W. R. Genomic medicine: who will practice it? a call to open arms. **Am J Med Genet (Semin Med Genet)**, 106: 216-22, 2001.
- HOLTZMAN, N. A. Recombinant DNA technology, genetic tests, and public policy. **Am J Hum Genet**, 42: 624-32, 1988.
- HUETHER, C. A. Stoking the fire for human genetics education. **Am J Hum Genet**, 42: 623, 1988.
- HUETHER, C. A. Integrating genetic principles with practice. **Am J Hum Genet**, 45: 166, 1989.
- INDÚSTRIA do diploma: a cada dia, quatro cursos de graduação são criados no país: **Jornal do CREMESP**, nº 194, outubro 2003.
- JENKINS, T. Medical Genetics in South Africa. **J Med Genet**, 27: 760-79, 1990.
- JIMENES-SANCHES, G.; CHILDS, B.; VALLE, D. Human disease genes. **Nature**, 409: 853-5, 2001.
- JOHNSTON, A. W. Teaching of clinical genetis in Britain: a report from the Royal College of Physicians of London. **J Med Genet**, 27: 707-9, 1990.
- KING, C. R. Innovations in human genetics education – Alternative methods of instruction in medical genetics. **Am J Hum Genet**, 45: 182-4, 1989.
- LAMPERT, J. B. Concepção de saúde e o campo de atuação do médico. **Boletim da ABEM**, 28 (4): 16-7, 2000.

- LAMPERT, J. B. Currículo de graduação e o contexto da formação do médico. **Rev Bras Ed Med**, 25 (1): 7-19, 2001.
- LAMPERT, J. B. Na transição paradigmática da educação médica: o que o paradigma da integralidade atende que o paradigma flexneriano deixou de lado. **Boletim da ABEM**, 31 (4/5): 18-20, 2003.
- LANDER, E. S. et al. Initial sequencing and analysis of the human genome. **Nature**, 409: 860-921, 2001.
- LAREDO, J. Genética Médica e Genética Clínica: algumas considerações sobre o seu ensino e suas aplicações práticas. **Revta Paul Med**, 84: 152-6, 1974.
- LIMITES para a criação de novos cursos no Espírito Santo. **Boletim da ABEM**, 29 (3): 15, 2001.
- LINDEE, M. S. Genetic disease in the 1960s: a structural revolution. **Am J Med Genet (Semin Med Genet)**, 115: 75-82, 2002.
- LUNA, M. Projeto genoma: a ciência do Bem e do Mal. **Medicina Conselho Federal**, ano 16, 126: 12, 2001.
- LUNA, R. L. Um novo paradigma de ensino médico. **Rev Bras Ed Med**, 25 (1): 36-41, 2001.
- MANN, L. The general practitioner and the "new genetics". **Med J Aust**, 179: 109-11, 2003.
- McINERNEY, J. D. DNA in Medicine: school-based education. **Am J Hum Genet**, 42: 635-6, 1988.
- McKUSICK, V. A. The growth and development of human genetics as a clinical discipline. **Am J Hum Genet**, 27: 261-73, 1975.
- McKUSICK, V. A. Medical genetics a 40-year perspective on the evolution of a medical specialty from a basic science. **JAMA**, 270: 2351-6, 1993.
- McKUSICK, V. A. **Online Mendelian Inheritance in Man**, Disponível em: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/> Acesso em: dez 2002.

- MILLER, F. The importance of being marginal: Norma Ford Walker and a Canadian School of Medical Genetics. **Am J Med Genet (Semin Med Genet)**, 115: 102-10, 2002.
- MORAES, S. G. et al. Desenvolvimento de uma estratégia de ensino em Embriologia Humana. **Rev Bras Ed Med**, 26 (Supl.2): 39, 2002.
- NÃO à abertura de escolas médicas: **Medicina Conselho Federal**, ano 18, 146, 2003.
- NATIONAL COALITION FOR HEALTH PROFESSIONAL EDUCATION IN GENETICS. **Core Competencies in Genetics Essential for all Health-Care Professionals**. Feb. 2000. Disponível em: <<http://www.nchpeg.org>> Acesso em: out 2002.
- NETO, V. S. D. et al. A escola médica e o ensino da Geriatria e Gerontologia. **Rev Bras Ed Med**, 26 (Supl.2): 52, 2002.
- NOTA Oficial – CREMESP: **Jornal do CREMESP**, nº 192, agosto 2003.
- NOVAS escolas médicas: deputados pedem medidas urgentes ao MEC: **Jornal do CREMESP**, nº 193, setembro 2003.
- NUSSBAUM, R. L.; McINNES, R. R.; WILLARD, H. F. Introdução. In: NUSSBAUM, R. L.; McINNES, R. R.; WILLARD, H. F. **Thompson & Thompson: Genética Médica**. Tradução de Paulo Armando Motta. 6. ed. Rio de Janeiro: Editora Guanabara Koogan S.A., 2002. p. 1-2.
- O lado escuro da América. **Veja**, ano 37, n. 3, 21 jan. 2004.
- O'DWYER, G. C.; PASTRANA, R. M. S. Relação entre ensino/serviço e a ética médica. **Rev Bras Ed Med**, 24 (1): 51-6, 2000.
- OPITZ, J. M. Reflexões sobre a prática do aconselhamento genético. In: OPITZ, J. M. **Tópicos Recentes de Genética Clínica**. Tradução de Oswaldo Frota-Pessoa e Nicole S. Loghin Grosso. Ribeirão Preto: Sociedade Brasileira de Genética, 1984. p. 215-31.
- OTTO, P. G.; OTTO, P. A.; FROTA-PESSOA, O. Herança recessiva. In: OTTO, P. G.; OTTO, P. A.; FROTA-PESSOA, O. **Genética Humana e Clínica**. São Paulo: Editora Roca Ltda., 1998. p. 173-210.
- PENCHASZADEH, V. B. Genetica y Salud Publica. **Bol of Sanit Panam**, 115 (1): 1-11, 1993.

- PFAFFENBACH, G.; BERGSTEN-MENDES, G.; FRANCESCHI, J. P. Introdução ao ensino da Farmacologia Clínica na Unicamp: relato de uma experiência. *Rev Bras Ed Med*, 26 (Supl.2): 42, 2002.
- PINA NETO, J. M. A área da saúde e a genética. *Medicina Conselho Federal*, ano 17, n. 137: 24, 2002.
- PORCIUNCULA, C. G. G.; MARQUES-DE-FARIA, A. P.; NORATO, D. Y. J. Ensino de Genética nos Cursos de Medicina. In: CONGRESSO BRASILEIRO DE EDUCAÇÃO MÉDICA, 39, 2001, Belém. *Anais...* Belém: Editora EPUB, 2001a. p. 45.
- PORCIUNCULA, C. G. G.; MARQUES-DE-FARIA, A. P.; NORATO, D. Y. J. Perfil dos professores de Genética nos Cursos de Medicina. In: CONGRESSO BRASILEIRO DE EDUCAÇÃO MÉDICA, 39, 2001, Belém. *Anais...* Belém: Editora EPUB, 2001b. p. 45.
- PORCIUNCULA, C. G. G.; NORATO, D. Y. J.; MARQUES-DE-FARIA, A. P. Ensino de Genética nos Cursos de Medicina – Dados de 42 escolas médicas do país e o cadastro dos professores de Genética nos Cursos de Medicina. In: CONGRESSO NACIONAL DE GENÉTICA, 47, 2001, Aguas de Lindóia. *Anais...* [CD-ROM] Digito S/C Ltda. 2001.
- PORCIUNCULA, C. G. G.; MARQUES-DE-FARIA, A. P.; NORATO, D. Y. J. O ensino de Genética nos Cursos de Medicina do País. In: CONGRESSO BRASILEIRO DE GENÉTICA CLÍNICA, 14, 2002, Ribeirão Preto. *Anais...* Ribeirão Preto: 2002. p. 61.
- PORCIUNCULA, C. G. G.; MONLLÉO, I. L.; LINS, T. S. Influência da Disciplina de Genética Médica na identificação do papel do médico geneticista na equipe de saúde. In CONGRESSO BRASILEIRO DE EDUCAÇÃO MÉDICA, 39, 2001, Belém. *Anais...* Belém: Editora EPUB, 2001. p. 55.
- PROJETO de Lei estabelece requisitos para novos cursos em São Paulo. *Boletim da ABEM*, 29 (1): 5, 2001.
- REED, T. et al. Innovations in human genetics education – The design and development of computer-assisted instruction for integration into the medical genetics curriculum. *Am J Hum Genet*, 45: 176-81, 1989.

- REIS, V. S. D. et al. Desenvolvimento e avaliação de uma estratégia para o ensino de Embriologia Humana – Uma experiência na Unicamp. **Rev Bras Ed Med**, 26 (Supl.2): 53, 2002.
- RESOLUÇÃO regulamenta especialidades e áreas de atuação. **Jornal do CREMESP**, n. 192, agosto 2003.
- RICCARDI, V. M.; SCHMICKEL, R. D. Human genetics as a component of medical school curricula: a report to The American Society of Human Genetics. **Am J Hum Genet**, 42: 639-43, 1988.
- SAIBA o que o CREMESP já fez para impedir a abertura das escolas. **Jornal do CREMESP**, n. 192, agosto 2003.
- SALZANO, F. M. Genética e Medicina: uma revisão. **Ciênc Cult**, 17: 8-12, 1965.
- SANTANA, J. P. Paradoxo da Educação Médica. **Boletim da ABEM**, 28 (4): 13-5, 2000.
- SANTOS, J. B. et al. Reflexões sobre o ensino da Semiologia Médica. **Rev Bras Ed Med**, 27 (2): 147-52, 2003.
- SAÚDE e Educação precisam assumir conjuntamente o problema. **Jornal do CREMESP**, n. 192, agosto 2003.
- SILVA, I. P.; BATISTA, N. A. Avaliando o ensino de Bioquímica em escolas médicas de universidades paulistanas: objetivos e estratégias de ensino-aprendizagem. **Rev Bras Ed Med**, 26 (Supl.2): 29, 2002.
- SOUZA, C. F. M. et al. O ensino da genética na medicina: como os alunos percebem a genética médica. **Rev Bras Ed Med**, 20 (2/3): 33-40, 1996.
- STEPHENSON, J. Group drafts core curriculum for “What docs need to know about genetics”. **JAMA**, 279: 735-6, 1998.
- STEVENSON, R. E. Causes of human anomalies: an overview and historical perspective. In: STEVENSON, R. E.; HALL, J. G.; GOODMAN, R. M. **Human Malformations and Related Anomalies**. New York Oxford: Oxford University Press, 1993. p. 1-20. v.1.

THE NEW YORK STATE TASK FORCE ON LIFE AND THE LAW. Newborn Screening. In: THE NEW YORK STATE TASK FORCE ON LIFE AND THE LAW. **Genetic Testing and Screening in the Age of Genomic Medicine**. Health Education Service. Albany, NY, 2000. p. 141-77.

THOMPSON, M. W.; McINNES, R. R.; WILLARD, H. F. Prefácio. In: THOMPSON, M. W.; McINNES, R. R.; WILLARD, H. F. **Thompson & Thompson: Genética Médica**. Tradução de Marcio Moacyr de Vasconcelos. 5. ed. Rio de Janeiro: Editora Guanabara Koogan S.A., 1993.

VALLE, D. 2003 ASHG Presidential Address – Genetics, Individuality, and Medicine in the 21st Century. **Am J Hum Genet**, 74: 374-81, 2004.

VICTORA, C. G.; BARROS, F. C. Infant mortality due to perinatal causes in Brazil: trends, regional patterns and possible interventions. **São Paulo Med J**, 119: 33-42, 2001.

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

WORTON, R. G. On discovery, genomes, the society, and society. **Am J Hum Genet**, 68: 819-25, 2001.

YAZBECK, D. C. M. et al. Novos rumos para a Educação Médica. **Rev Bras Ed Med**, 24 (2): 26-30, 2000.

ZIMMERN, R.; COOK, C. The Nuffield Trust Genetics Scenario Project. **Genetics and Health**. The Stationery Office 2000. Disponível em: <<http://www.official-documents.co.uk/document/nuffield/policyf/genetics.htm>> Acesso em: jan 2004.

ANEXOS

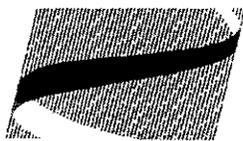


ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE EDUCAÇÃO MÉDICA

RELAÇÃO DAS ESCOLAS MÉDICAS NO BRASIL
Classificação por Ano de Fundação/Regional/Categoria/Vagas por ano

| Ano de Fundação | Escola Médica | Local por Estado | Regional da ABEM | Categoria | Vagas Por Ano |
|-----------------|---|---------------------|------------------|-----------|---------------|
| 1808 | Universidade Federal de Bahia | Bahia | NORDESTE | Pública | 160 |
| 1808 | Universidade Federal do Rio de Janeiro | Rio de Janeiro | N/YES | Pública | 192 |
| 1898 | Universidade Federal do Rio Grande do Sul | Rio Grande do Sul | SUL I | Pública | 140 |
| 1912 | Universidade do Rio de Janeiro | Rio de Janeiro | N/YES | Privada | 70 |
| 1912 | Universidade Federal do Paraná | Paraná | SUL II | Pública | 176 |
| 1913 | Universidade de São Paulo - USP | São Paulo | SÃO PAULO | Pública | 175 |
| 1918 | Universidade Federal de Minas Gerais | Minas Gerais | M. GERANIS | Pública | 320 |
| 1919 | Universidade Federal do Pará | Pará | NORTE | Pública | 100 |
| 1920 | Universidade Federal de Pernambuco | Pernambuco | NORDESTE | Pública | 80 |
| 1926 | Universidade Federal Fluminense | Rio de Janeiro | N/YES | Pública | 170 |
| 1933 | Escola Paulista de Medicina - Univ. Fed. São Paulo | São Paulo | N/YES | Pública | 110 |
| 1936 | Universidade do Estado do Rio de Janeiro | Rio de Janeiro | N/YES | Pública | 92 |
| 1948 | Universidade Federal do Ceará | Ceará | NORDESTE | Pública | 150 |
| 1950 | Fundação Universidade de Pernambuco | Pernambuco | NORDESTE | Privada | 100 |
| 1950 | Pontifícia Universidade Católica de São Paulo | São Paulo | SÃO PAULO | Pública | 100 |
| 1951 | Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto - Universidade de São Paulo | São Paulo | SÃO PAULO | Pública | 80 |
| 1951 | Universidade Federal de Alagoas | Alagoas | M. GERANIS | Privada | 80 |
| 1951 | Faculdade de Ciências Médicas de Minas Gerais | Minas Gerais | M. GERANIS | Privada | 200 |
| 1952 | Escola Bahiana de Medicina | Bahia | NORDESTE | Privada | 160 |
| 1953 | Universidade Federal de Juiz de Fora | Minas Gerais | M. GERANIS | Pública | 80 |
| 1954 | Faculdade de Medicina Triângulo Mineiro | Minas Gerais | M. GERANIS | Pública | 100 |
| 1954 | Universidade Federal da Paraíba - campus I | Rio Grande do Sul | SUL I | Pública | 100 |
| 1955 | Universidade Federal do Rio Grande do Norte | Paraná | NORDESTE | Pública | 100 |
| 1956 | Universidade Federal do Rio Grande do Norte | Rio Grande do Norte | NORDESTE | Pública | 90 |
| 1957 | Fundação Universidade Federal do Maranhão | Maranhão | NORDESTE | Pública | 120 |
| 1957 | Pontifícia Universidade Católica do Paraná | Paraná | SUL II | Pública | 100 |
| 1958 | Universidade Federal do Espírito Santo | Espírito Santo | N/YES | Pública | 80 |
| 1960 | Universidade Federal de Santa Catarina | Santa Catarina | SUL II | Pública | 110 |
| 1960 | Universidade Federal de Goiás | Goiás | C. OESTE | Pública | 80 |
| 1961 | Universidade Federal de Sergipe | Sergipe | NORDESTE | Pública | 88 |
| 1961 | Fundação Faculdade de Ciências Médicas Porto Alegre | Porto Alegre | SUL I | Pública | 110 |
| 1963 | Universidade Estadual de Campinas | São Paulo | SÃO PAULO | Pública | 90 |
| 1963 | Universidade Estadual Paulista | São Paulo | SÃO PAULO | Pública | 100 |
| 1963 | Santa Casa de São Paulo - Fundação Arnaldo Vieira de Carvalho | São Paulo | SÃO PAULO | Privada | 90 |
| 1963 | Pontifícia Universidade Católica de Campinas | São Paulo | SUL I | Pública | 200 |
| 1963 | Universidade Federal de Pelotas | Rio Grande do Sul | SUL I | Pública | 112 |
| 1965 | Universidade Gama Filho | Rio de Janeiro | NORTE | Privada | 70 |
| 1966 | Universidade do Amazonas | Amazonas | NORTE | Pública | 72 |
| 1966 | Fundação Universidade do Rio Grande | Rio Grande do Sul | SUL I | Pública | 80 |
| 1966 | Universidade de Brasília | Distrito Federal | C. OESTE | Pública | 80 |
| 1967 | Faculdade de Medicina de Petrópolis | Rio de Janeiro | NORTE | Privada | 80 |
| 1967 | Universidade de Taubaté | São Paulo | SÃO PAULO | Privada | 64 |
| 1967 | Faculdade de Medicina de Campos - Fundação Benedito Prates Nunes | Rio de Janeiro | N/YES | Pública | 120 |
| 1967 | Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto | São Paulo | SÃO PAULO | Privada | 80 |
| 1967 | Faculdade Ciências Médicas de Santos - Fundação Luíadas | São Paulo | SÃO PAULO | Pública | 70 |
| 1967 | Universidade Estadual de Londrina | Paraná | SUL II | Privada | 80 |
| 1967 | Universidade de Caxias do Sul | Rio Grande do Sul | SUL I | Privada | 80 |
| 1968 | Universidade Federal da Paraíba - Campus II | Paraíba | NORDESTE | Pública | 80 |
| 1968 | Fundação Universidade Federal de Uberlândia | Minas Gerais | M. GERANIS | Pública | 80 |

| Ano | Ordem de Fundação | Escola Médica | Local por Estado | Regional da ABEM | Categoria | Vagas Por Ano |
|------|-------------------|--|---------------------|------------------|-----------|---------------|
| 1968 | 51 | Faculdade de Medicina de Itajubá | Minas Gerais | M. GERANIS | Privada | 66 |
| 1968 | 52 | Fundação Ensino Superior Vale do Sapucaí | Minas Gerais | M. GERANIS | Privada | 74 |
| 1968 | 53 | Escola Superior Ciências da Santa Casa de Misericórdia | Espírito Santo | N/YES | Privada | 12 |
| 1968 | 54 | Escola de Ciências Médicas - Fundação Oswaldo Aranha | Rio de Janeiro | N/YES | Privada | 12 |
| 1968 | 55 | Fundação Educacional Bom André Arroverde | Rio de Janeiro | N/YES | Privada | 66 |
| 1968 | 56 | Faculdade de Medicina de Juazeiro | São Paulo | SÃO PAULO | Pública | 60 |
| 1968 | 57 | Universidade Flogi das Cruzes | São Paulo | SÃO PAULO | Privada | 60 |
| 1968 | 58 | Sociedade Espéologica Beneficente de Curitiba | Paraná | SUL II | Privada | 60 |
| 1968 | 59 | Universidade de Passo Fundo | Rio Grande do Sul | SUL I | Privada | 50 |
| 1968 | 60 | Universidade Federal Mano Grosse do Sul | Marão Grosso do Sul | C. OESTE | Pública | 66 |
| 1968 | 61 | Universidade Federal do Piauí | Piauí | NORDESTE | Pública | 60 |
| 1969 | 62 | Fundação Universidade de Ciências da Saúde de Alagoas | Alagoas | NORDESTE | Pública | 60 |
| 1969 | 63 | Fundação Universidade de Montes Claros | Minas Gerais | M. GERANIS | Pública | 60 |
| 1969 | 64 | Universidade Severino Sombra | Rio de Janeiro | N/YES | Privada | 16 |
| 1969 | 65 | Fundação Municipal de Ensino Superior de Marília | São Paulo | SÃO PAULO | Pública | 80 |
| 1969 | 66 | Faculdade de Medicina do ABC | São Paulo | SÃO PAULO | Privada | 14 |
| 1970 | 67 | Fundação Educacional Serra dos Órgãos | Rio de Janeiro | N/YES | Privada | 14 |
| 1970 | 68 | Faculdade de Medicina de Cataranduba - Fundação Padre Albino | São Paulo | SÃO PAULO | Privada | 6 |
| 1970 | 69 | Universidade de Santo Amaro | São Paulo | SÃO PAULO | Privada | 6 |
| 1971 | 70 | Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul | Rio Grande do Sul | SUL I | Privada | 10 |
| 1971 | 71 | Universidade de São Francisco | São Paulo | SÃO PAULO | Privada | 10 |
| 1971 | 72 | Faculdade de Medicina de Barbacena | Minas Gerais | M. GERANIS | Privada | 8 |
| 1971 | 73 | Universidade do Estado de Pará | Pará | NORTE | Pública | 10 |
| 1971 | 74 | Fundação Técnico Educacional Souza Marques | Rio de Janeiro | N/YES | Privada | 4 |
| 1976 | 75 | Fundação de Nova Iguaçu - UNIG | Rio de Janeiro | N/YES | Privada | 16 |
| 1986 | 76 | Fundação Universidade Regional de Blumenau | Santa Catarina | SUL II | Privada | 4 |
| 1986 | 77 | Universidade Federal do Mato Grosso | Mato Grosso | C. OESTE | Pública | 4 |
| 1987 | 78 | Faculdade de Medicina Dr. Domingos L. Cavaliro | São Paulo | SÃO PAULO | Privada | 16 |
| 1988 | 79 | Faculdade de Ciências Médicas de Altéras | Minas Gerais | M. GERANIS | Privada | 16 |
| 1988 | 80 | Universidade Estadual de Maringá | Paraná | SUL II | Pública | 4 |
| 1994 | 81 | Universidade Federal de Itororima | Roraima | NORTE | Pública | 2 |
| 1996 | 82 | Universidade de Marília | São Paulo | SÃO PAULO | Privada | 66 |
| 1996 | 83 | Universidade para o Desenvolvimento do Estado da Região do Piauí | Amazonas | C. OESTE | Privada | 12 |
| 1997 | 84 | Universidade Estácio de Sá | Rio de Janeiro | N/YES | Privada | 12 |
| 1997 | 85 | Universidade do Grande Rio - UNIGRANRIO | Rio de Janeiro | N/YES | Privada | 12 |
| 1997 | 86 | Universidade de Ribeirão Preto | São Paulo | SÃO PAULO | Privada | 12 |
| 1997 | 87 | Universidade Luterana do Brasil - ULBRA | Rio Grande do Sul | SUL I | Privada | 80 |
| 1997 | 88 | Universidade de Cuiabá | Mato Grosso | C. OESTE | Privada | 40 |
| 1997 | 89 | Universidade Estadual do Oeste do Paraná | Paraná | SUL II | Privada | 40 |
| 1997 | 90 | Universidade de Nova Iguaçu - Campus de Itaperuna | Rio de Janeiro | N/YES | Privada | 50 |
| 1998 | 91 | Universidade Matropopolitana de Santos | São Paulo | SÃO PAULO | Privada | 80 |
| 1998 | 92 | Universidade de Matropopolitana de Santos | São Paulo | SÃO PAULO | Privada | 80 |
| 1998 | 93 | Universidade do Vale do Itajaí | Santa Catarina | SUL II | Privada | 46 |
| 1998 | 94 | Faculdade de Medicina do Vale do Aço | Santa Catarina | SUL II | Privada | 75 |
| 1999 | 95 | Universidade Estadual do Piauí | Minas Gerais | M. GERANIS | Privada | 61 |
| 1999 | 96 | Centro Universitário Barão de Mauá | Piauí | NORDESTE | Pública | 10 |
| 1999 | 97 | Universidade do Sul de Santa Catarina - UNISUL | São Paulo | SÃO PAULO | Privada | 80 |
| 2000 | 98 | Sociedade de Ensino Superior do Ceará | Santa Catarina | SUL II | Privada | 10 |
| 2000 | 99 | Universidade de Uberaba | Ceará | NORDESTE | Privada | 30 |
| 2000 | 100 | Universidade do Extremo Sul de Santa Catarina | Minas Gerais | M. GERANIS | Privada | 80 |
| 2000 | 101 | Universidade Federal do Mato Grosso do Sul - Campus Bauristas | Santa Catarina | SUL II | Pública | 50 |
| 2001 | 102 | Fundação de Ensino e Pesquisa em Ciências da Saúde | Mato Grosso do Sul | C. OESTE | Pública | 80 |
| 2001 | 103 | Universidade do Estado do Amazonas | Distrito Federal | C. OESTE | Pública | 11 |
| 2001 | 104 | Centro Universitário Milton Lins | Amazonas | NORTE | Privada | 10 |
| 2002 | 105 | Faculdade de Medicina do Planalto Central - FLAMEPLAC | Amazonas | NORTE | Privada | 10 |



SOCIEDADE BRASILEIRA DE GENÉTICA CLÍNICA

Campinas, 25 de outubro de 2000

Prezado(a) Professor(a)

A Sociedade Brasileira de Genética Clínica (SBGC) está interessada em obter informações mais completas relativas ao ensino de Genética nos cursos de Medicina, para estabelecer diretrizes que possam ser úteis na elaboração dos currículos de Graduação, no que concerne aos conteúdos da especialidade.

Gostaríamos de poder contar com a participação de todas as escolas médicas para o levantamento das condições atuais, visando elaborar uma proposta abrangente considerando as possibilidades dos diferentes cursos.

Além disso, estamos propondo a criação de um catálogo dos docentes de Genética da área médica, a ser distribuído entre os seus componentes, para conhecimento e possíveis contatos.

Para tanto, estamos encaminhando o material anexo (1. DADOS SOBRE A INSTITUIÇÃO, 2. DADOS SOBRE O CONTEÚDO DE GENÉTICA E 3. DADOS SOBRE O DOCENTE DE GENÉTICA DO CURSO MÉDICO) solicitando que seja respondido e devolvido até o dia 15 de fevereiro de 2001.

Os dados obtidos deverão ser apresentados no próximo Congresso da SBGC, em abril de 2001, para discussão e elaboração de um documento que, oportunamente, será encaminhado às escolas médicas.

Contando com a sua colaboração, colocamo-nos à disposição para quaisquer esclarecimentos.

Cordialmente,

Antonia Paula Marques de Faria
Presidente da Sociedade Brasileira de Genética Clínica

Endereço para envio do material:
Sociedade Brasileira de Genética Clínica
Caixa Postal 6037 - CEP 13 084-971 - Campinas - SP
Fone-fax 19 - 37 88 89 09

Endereço para contato:
Carlos Guilherme Gaelzer Porciuncula

1-DADOS SOBRE A INSTITUIÇÃO:

Nome da Instituição

O curso de medicina faz parte de

() faculdade só com o curso de medicina

() faculdade com outros cursos da área da saúde

() universidade

() outra modalidade. Especificar:.....

A sua escola é

() pública

() federal

() estadual

() municipal

() particular

() outra alternativa

Na sua escola

• tem departamento de genética? () sim () não

• o(s) professor(es) de genética do curso médico está(ão) vinculado(s) ao(s) Departamento(s)

.....

• outra situação. Especificar

Nome do(s) professor(es) e da(s) respectiva(s) Disciplina(s) de Genética no Curso de Medicina:

1. Nome:

Disciplina:

2. Nome:

Disciplina:

3. Nome:

Disciplina:

4. Nome:

Disciplina:

5. Nome:

Disciplina:

6. Nome:

Disciplina:

7. Nome:

Disciplina:

8. Nome:

Disciplina:

2. DADOS SOBRE O CONTEÚDO DE GENÉTICA

A grade curricular do curso de medicina da sua escola tem o conteúdo de genética

| Na(s) Disciplina(s) | com carga horária total de | como Disciplina obrigatória (OB) optativa (OP) outra alternativa (O) especificar | fazendo parte do ciclo básico (CB) ciclo profissionalizante (CP) internato (I) outra alternativa (O) especificar | ministrada no semestre (... S) ano (... A) outra alternativa (O) especificar | por meio de atividades expositivas (E) discussão de casos clínicos (DC) práticas em sala de aula (P) (listar abaixo) em laboratório (L) (listar abaixo) com pacientes em ambulatório (PA) enfermaria (PE) | adotando como livro(s) texto(s) |
|---|----------------------------|--|--|--|---|---------------------------------|
| 1) Genética () | | | | | | |
| 2) Genética e Evolução () | | | | | | |
| 3) Genética Humana () | | | | | | |
| 4) Genética Médica () | | | | | | |
| 5) Genética Clínica () | | | | | | |
| 6) como parte de outra disciplina () especificar | | | | | | |
| 7) outra alternativa () especificar | | | | | | |
| 8) não tem conteúdo de Genética () | | | | | | |

OBSERVAÇÕES, ESPECIFICAÇÕES, SUGESTÕES E/OU COMENTÁRIOS:

| | |
|--|--|
| | Lista de Assunto das Aulas Práticas ministradas em |
| | sala de aula |
| | laboratório |

ANEXAR EMENTA E CONTEÚDO PROGRAMÁTICO DA(S) DISCIPLINA(S)

3-DADOS SOBRE O DOCENTE DE GENÉTICA DO CURSO MÉDICO

(Favor preencher um formulário por docente)

Nome:.....

Instituição:.....

Endereço para correspondência:

Cidade:.....CEP:.....Estado:.....

Fone p/ contato: ()

E-mail:

GRADUAÇÃO:

| CURSO DE | INSTITUIÇÃO | FORMADO EM |
|-----------------|-------------|------------|
| () BIOLOGIA | | 19... |
| () BIOMEDICINA | | 19... |
| () MEDICINA | | 19... |
| () OUTRO | | 19... |

PÓS-GRADUAÇÃO (assinalar TODOS os títulos obtidos):

| CURSO DE | instituição | Concluído em | Em andamento |
|---|-------------|--------------|--------------|
| () aperfeiçoamento em () genética () outro | | | |
| () especialização em () genética () outro | | | |
| () residência médica em | | | |
| () residência médica em genética | | | |
| () mestrado em | | | |
| () mestrado em genética () humana () médica () clínica | | | |
| () doutorado em | | | |
| () doutorado em genética () humana () médica () clínica | | | |
| () outro | | | |

TITULAÇÃO MÁXIMA (especificar sub-área):

TEMPO DE DOCÊNCIA EM GENÉTICA NO CURSO DE MEDICINA

() 1 ano () entre 1 e 5 anos () entre 6 e 10 anos () entre 11 e 15 anos

() mais de 16 anos

CARGO DE PROFESSOR E SITUAÇÃO FUNCIONAL

() substituto () auxiliar () 20 horas
() efetivo () assistente () 40 horas
() visitante () associado () Dedicção Exclusiva
() outro () adjunto () titular () outro.....

FILIAÇÃO À SBGC

() sócio () com título de especialista pela SBGC
() não sócio () com título de especialista por outra sociedade. Qual?

Você dá aula de genética no curso de medicina em mais de uma instituição? () não () sim
Especifique:

Você dá aula de genética em outros cursos da área da saúde? () não () sim Especifique:

Tabulação dos dados (A a Q) e das variáveis (n°)

| | A | B | C | D | E | F | G | H | I | J | K | L | M | N | O | P | Q |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| Tipo de instituição | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Universidade | 0 | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Escola médica | 1 | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Fonte mantenedora | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Pública | 0 | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Particular | 1 | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Instituição | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| sem departamento de genética | | | 0 | | | | | | | | | | | | | | |
| com departamento de genética | | | 1 | | | | | | | | | | | | | | |
| Departamento de locação da disciplina | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| sem informação | | | | 0 | | | | | | | | | | | | | |
| de Biologia | | | | 1 | | | | | | | | | | | | | |
| da Medicina | | | | 2 | | | | | | | | | | | | | |
| de Básico e da Medicina | | | | 3 | | | | | | | | | | | | | |
| de Genética e em outro do Básico ou da Medicina | | | | 4 | | | | | | | | | | | | | |
| de Genética | | | | 5 | | | | | | | | | | | | | |
| Número de professores por instituição | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| número real | | | | | x | | | | | | | | | | | | |
| Nome da disciplina | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| sem o nome de Genética | | | | | | 0 | | | | | | | | | | | |
| com o nome de Genética | | | | | | 1 | | | | | | | | | | | |
| com o nome de Genética Médica | | | | | | 2 | | | | | | | | | | | |
| com o nome de Genética Clínica | | | | | | 3 | | | | | | | | | | | |
| Carga horária total | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| número real | | | | | | | x | | | | | | | | | | |
| Caráter da disciplina | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| obrigatória | | | | | | | | 0 | | | | | | | | | |
| optativa | | | | | | | | 1 | | | | | | | | | |
| Localização da disciplina no ciclo | | | | | | | | | 0 | | | | | | | | |
| básico | | | | | | | | | 1 | | | | | | | | |
| profissionalizante | | | | | | | | | | 0 | | | | | | | |
| em ambos | | | | | | | | | | 1 | | | | | | | |
| Tipo de atividade | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| aula expositiva | | | | | | | | | | | 0 | | | | | | |
| prática em sala de aula e discussão de caso clínico | | | | | | | | | | | 1 | | | | | | |
| de laboratório | | | | | | | | | | | 2 | | | | | | |
| de laboratório e discussão de casos clínicos | | | | | | | | | | | | 0 | | | | | |
| com paciente em ambulatório e/ou enfermaria | | | | | | | | | | | | 1 | | | | | |
| com paciente e de laboratório | | | | | | | | | | | | | 0 | | | | |
| ABP | | | | | | | | | | | | | | | | | 6 |

INSTITUIÇÕES ENVOLVIDAS (N = 57)

1. CENTRO UNIVERSITÁRIO BARÃO DE MAUÁ
2. ESCOLA BAIANA DE MEDICINA E SAÚDE PÚBLICA
3. ESCOLA DE CIÊNCIAS MÉDICAS DE ALAGOAS
4. FACULDADE DE MEDICINA DE BARBACENA
5. FACULDADE DE MEDICINA DE ITAJUBÁ
6. FACULDADE DE MEDICINA DE JUAZEIRO DO NORTE
7. FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS
8. FACULDADE EVANGÉLICA DE MEDICINA DO PARANÁ
9. FUNDAÇÃO EDUCACIONAL SERRA DOS ÓRGÃOS
10. FUNDAÇÃO FACULDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS MÉDICAS DE PORTO ALEGRE
11. FUNDAÇÃO FACULDADE REGIONAL DE MEDICINA DE SÃO JOSÉ DO RIO PRETO
12. FUNDAÇÃO MUNICIPAL DE ENSINO SUPERIOR DE MARÍLIA
13. FUNDAÇÃO OSWALDO ARANHA - CENTRO UNIVERSITÁRIO DE VOLTA REDONDA
14. FUNDAÇÃO UNIVERSIDADE ESTADUAL DE MARINGÁ
15. FUNDAÇÃO UNIVERSIDADE FEDERAL DO MATO GROSSO
16. FUNDAÇÃO UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE
17. FUNDAÇÃO UNIVERSIDADE REGIONAL DE BLUMENAU
18. PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE CAMPINAS
19. PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE SÃO PAULO
20. PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO PARANÁ
21. PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO RIO GRANDE DO SUL
22. UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PELOTAS
23. UNIVERSIDADE DE ALFENAS
24. UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA
25. UNIVERSIDADE DE CUIABÁ
26. UNIVERSIDADE DE PASSO FUNDO
27. UNIVERSIDADE DE POUISO ALEGRE
28. UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO - RIBEIRÃO PRETO
29. UNIVERSIDADE DE TAUBATÉ
30. UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO
31. UNIVERSIDADE DO GRANDE RIO
32. UNIVERSIDADE DO RIO DE JANEIRO
33. UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ
34. UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ
35. UNIVERSIDADE ESTADUAL DE CAMPINAS
36. UNIVERSIDADE ESTADUAL DE LONDRINA
37. UNIVERSIDADE ESTADUAL DE MONTES CLAROS
38. UNIVERSIDADE ESTADUAL DO PARÁ
39. UNIVERSIDADE ESTADUAL PAULISTA
40. UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA
41. UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA
42. UNIVERSIDADE FEDERAL DE ALAGOAS
43. UNIVERSIDADE FEDERAL DE GOIÁS
44. UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS
45. UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO
46. UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA CATARINA
47. UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA MARIA
48. UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE
49. UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA
50. UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ
51. UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DE SÃO PAULO
52. UNIVERSIDADE FEDERAL DO MARANHÃO
53. UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ
54. UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ
55. UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO
56. UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL
57. UNIVERSIDADE IGUAÇU

LOCAL DAS INSTITUIÇÕES (18 ESTADOS E 45 CIDADES)

| | |
|--------------------------|--|
| ALAGOAS | Maceió |
| BAHIA | Salvador |
| CEARA | Fortaleza Juazeiro do norte |
| DISTRITO FEDERAL | Brasília |
| GOIAS | Goiânia |
| MARANHAO | São Luís |
| MATO GROSSO | Cuiabá |
| MINAS GERAIS | Alfenas Barbacena Belo Horizonte Itajubá Montes Claros Pouso Alegre Uberlândia |
| PARA | Belém |
| PARAIBA | João Pessoa |
| PARANA | Curitiba Londrina Maringá |
| PERNAMBUCO | Recife |
| PIAUI | Teresina |
| RIO DE JANEIRO | Duque de Caxias Nova Iguaçu Petrópolis Rio de Janeiro Teresópolis Volta Redonda |
| RIO GRANDE DO SUL | Passo Fundo Pelotas Porto Alegre Rio Grande Santa Maria |
| SANTA CATARINA | Blumenau Florianópolis Itajaí |
| SÃO PAULO | Botucatu Campinas Marília Ribeirão Preto São José do Rio Preto São Paulo Sorocaba Taubaté |
| SERGIPE | Aracaju |

**Número de Escolas Médicas contatadas via postal – 105
(Relação da ABEM, junho de 2002)
Número de Escolas Médicas da amostra – 57 (54,28%)**

1. DADOS SOBRE A INSTITUIÇÃO:

| | | | |
|---------------------------------------|----|--------------|---|
| Universidade – | 46 | 80,7% | |
| Outra modalidade – | 11 | 19,3% | |
| Públicas – | 35 | 61,4% | |
| Federal – | 22 | | |
| Estadual – | 11 | | |
| Municipal – | 2 | | |
| Particulares – | 22 | 38,6% | |
| Com departamento de genética – | 16 | 28% | disciplina em mais um depto – 1 (UFSM), em outro – 1 (PI). |
| Sem departamento de genética – | 41 | 72% | disciplina em mais de um depto – 2 (CE, PB, BA, UNIFOA, PUC SP, UFSC) |
| biologia – | 16 | | |
| morfo/fisio/patologia – | 8 | | |
| ciências naturais – | 1 | | |
| coordenação do ciclo básico – | 1 | | |
| centro de ciências biomédicas – | 1 | | |
| instituto de ciências biológicas – | 1 | | |
| laboratório de pesquisa em genética – | 1 | | |
| curso de medicina – | 7 | | |
| pediatria – | 4 | | |
| materno infantil – | 3 | | |
| serviço de hematologia-oncologia – | 1 | | |
| patologia e medicina legal – | 1 | | |
| não especificado – | 4 | | |

Nº de professores por instituição - TOTAL DE PROFESSORES – 150

| | | |
|-----|----|--------------|
| 1. | 25 | 43,9% |
| 2. | 11 | 19,3% |
| 3. | 5 | 8,8% |
| 4. | 6 | 10,5% |
| 5. | 5 | 8,8% |
| 6. | 1 | 1,7% |
| 7. | 2 | 3,5% |
| 9. | 1 | 1,7% |
| 10. | 1 | 1,7% |

Nº de Disciplinas por instituição - TOTAL DE DISCIPLINAS – 73

| | | |
|-------------------|------|--------------|
| 1 disc - 37 inst. | (37) | 68,5% |
| 2 disc - 15 inst | (30) | 27,8% |
| 3 disc - 2 inst | (06) | 3,7% |
| PBL - 2 inst | (02) | |

Sem informação – 1

2. DADOS SOBRE A DISCIPLINA:

NOME DAS DISCIPLINAS - TOTAL DE DISCIPLINAS – 73

| | | |
|---|-----------|--------------|
| Biologia, Biologia Geral Biologia Molecular – | 9 | |
| Biologia médica e Histologia I – | 1 | |
| TOTAL - | 10 | 13,7% |

| | | |
|-------------------------------|-----------|--------------|
| Genética (Básica) – | 9 | |
| Genética e Evolução – | 7 | |
| Genética Humana – | 6 | |
| Genética Humana e Molecular – | 1 | |
| TOTAL – | 23 | 31,5% |

| | | |
|----------------------------------|-----------|--------------|
| Embriologia e Genética Médica - | 1 | |
| Genética Médica – | 24 | |
| Genética Clínica – | 9 | |
| Genética Clínica e Crescimento – | 1 | |
| Genética Médica e Clínica – | 1 | |
| Genética aplicada à Medicina – | 1 | |
| Genética e Ambiente – | 1 | |
| Hereditariedade Médica – | 1 | |
| Hematologia e oncologia – | 1 | |
| TOTAL – | 40 | 54,8% |

| | | |
|--------------------|---|--|
| PBL – | 2 | |
| Não especificado – | 1 | |

CARGA HORÁRIA POR INSTITUIÇÃO – TOTAL DE INSTITUIÇÕES – 49

| | | |
|------------------|-----------|------------|
| 4 h – | 1 | |
| 8 h – | 1 | |
| 30 h – | 1 | |
| 36 h – | 1 | |
| 40 h – | 2 | |
| 45 h – | 2 | |
| 10 + 40 = 50 h – | 1 | |
| 54 h – | 2 | |
| baixa – | 11 | 22% |

| | | |
|------------------|-----------|------------|
| 60 h – | 10 | |
| 64 h – | 1 | |
| 60 + 5 = 65 h – | 1 | |
| 68 h – | 1 | |
| 72 h – | 1 | |
| 75 h + ? – | 1 | |
| 40 + 40 = 80 h – | 1 | |
| 36 + 45 = 81 h – | 1 | |
| média – | 17 | 34% |

| | | |
|------------------------|-----------|------------|
| 90 h – | 3 | |
| 96 h – | 1 | |
| 102 h – | 3 | |
| 60 + 45 = 105 h – | 2 | |
| 120 h – | 3 | |
| 60 + 60 = 120 h – | 1 | |
| 90 + 30 = 120 h – | 1 | |
| 75 + 60 = 135 – | 1 | |
| 60 + 90 = 150 h – | 1 | |
| 152 h – | 1 | |
| 80 + 80 = 160 h – | 1 | |
| 75 + 90 = 165 h – | 1 | |
| 60 + 60 + 45 = 165 h – | 1 | |
| 90 + 60 + 60 = 210 h – | 1 | |
| alta – | 21 | 43% |

| | | |
|-----------------|---|--|
| PBL – | 2 | |
| não informado – | 6 | |

CARÁTER DAS DISCIPLINAS - TOTAL – 71

| | | |
|-----------------|----|--------------|
| Obrigatórias – | 65 | 91,5% |
| Optativas – | 6 | 8,5% |
| PBL - | 2 | |
| Não informado – | 2 | |

MINISTRADAS NO CICLO - TOTAL – 71

| | | |
|-------------------------|----|------------|
| Básico – | 49 | 69% |
| Profissionalizante – | 22 | 31% |
| Em ambos – | 16 | |
| PBL ao longo do curso – | 2 | |
| Não informado – | 1 | |

REGIME - TOTAL – 66

| | | |
|-------------|----|--------------|
| Semestral – | 52 | 78,8% |
| Anual – | 13 | 19,7% |
| Bimestral – | 1 | 1,5% |

TIPO DE ATIVIDADES DESENVOLVIDAS NA DISCIPLINA – TOTAL – 73

| | | |
|---|----|-------------|
| Aula expositiva – | 73 | 100% |
| Prática em sala de aula – | 27 | 37% |
| Discussão de caso clínico – | 37 | 51% |
| Atividade de laboratório – | 35 | 48% |
| Atividade com paciente em ambulatório – | 14 | 19% |
| Atividade com paciente em enfermaria – | 4 | 5,5% |
| Atividade com paciente em amb. e enf. – | 4 | 5,5% |
| Atividade com paciente – | 1 | 1,4% |
| PBL – | 2 | |
| Não informado – | 1 | |
| Seminários - | | 11 |
| Laboratório de Informática, Softwares - | | 4 |
| Videos/Filmes – | | 3 |

| | |
|---|---|
| Vínculo com o Ciclo de Estudos de Genética Humana – | 1 |
| Laboratório de Imunogenética – | 1 |
| Realização de trabalho científico – | 1 |

COM E SEM DOCUMENTAÇÃO

| | | |
|-----------------------------------|----|-----|
| Com Documentação por Disciplina – | 55 | 75% |
| Sem Documentação – | 18 | 25% |

| | | |
|------------------------------------|----|-----|
| Com Documentação por Instituição – | 44 | 77% |
| Sem Documentação – | 13 | 23% |

3. DADOS DO DOCENTE - TOTAL DE 125

| | | |
|-------------|-----|-------|
| Com ficha – | 130 | 86,7% |
| Sem ficha – | 20 | 13,3% |

| | |
|---------------------|---|
| Duplo docente – | 5 |
| Dupla instituição – | 8 |

SEXO

| | | |
|---------|----|-----|
| Masc. – | 51 | 45% |
| Fem. – | 74 | 55% |

GRADUAÇÃO EM

| | | |
|------------------------------|----|-----|
| História Natural, Biologia – | 55 | 44% |
| Biomedicina – | 10 | 8% |
| Medicina – | 55 | 44% |
| Outros – | 5 | 4% |

(+ Biologia – 2, + Veterinária – 1)

(Agron – 1, Odonto – 1, FarmBioq – 2, Nutr – 1)

TEMPO DE FORMADO - TOTAL – 122

| | | |
|----------------|----|-----|
| 98 – 3 anos – | 1 | |
| 97 – 4 anos – | 2 | |
| 96 – 5 anos – | 2 | |
| TOTAL - | 5 | 4% |
| 95 - 6 anos – | 4 | |
| 94 - 7 anos – | 3 | |
| 92 - 9 anos – | 2 | |
| 91 – 10 anos – | 3 | |
| TOTAL - | 12 | 10% |
| 90 – 11 anos – | 2 | |
| 89 - 12 anos – | 7 | |
| 88 - 13 anos – | 5 | |
| 87 - 14 anos – | 4 | |
| 86 – 15 anos – | 4 | |
| TOTAL - | 22 | 18% |
| 85 - 16 anos – | 5 | |
| 84 - 17 anos – | 8 | |
| 83 – 18 anos – | 2 | |

| | | |
|----------------|----|------------|
| 82 - 19 anos - | 6 | |
| 81 - 20 anos - | 6 | |
| TOTAL - | 27 | 22% |
| 80 - 21 anos - | 4 | |
| 79 - 22 anos - | 4 | |
| 78 - 23 anos - | 8 | |
| 77 - 24 anos - | 3 | |
| 76 - 25 anos - | 5 | |
| TOTAL - | 24 | 20% |
| 75 - 26 anos - | 5 | |
| 74 - 27 anos - | 8 | |
| 72 - 29 anos - | 4 | |
| 71 - 30 anos - | 1 | |
| TOTAL - | 18 | 15% |
| 70 - 31 anos - | 2 | |
| 69 - 32 anos - | 5 | |
| 67 - 34 anos - | 2 | |
| TOTAL - | 9 | 7% |
| 61 - 40 anos - | 1 | |
| 57 - 44 anos - | 1 | |
| 56 - 45 anos - | 2 | |
| TOTAL - | 4 | 3% |
| 53 - 48 anos - | 1 | |
| TOTAL - | 1 | 1% |
| Sem informação | 3 | |

PÓS-GRADUAÇÃO

Aperfeiçoamento - TOTAL - 17

- Genética - 9 **53%**
- Outro - 8 (molecular - 1, citologia - 1, med interna - 1, endocrino - 1, s/ especificação - 4)

Especialização - TOTAL - 24

- Genética - 12 **50%**
- Outro - 12 (biotecnologia - 1, metod. do ensino - 3, educação à distância - 1, patologia - 1, cirurgia geral - 1, medicina ocupacional - 1, endocrinologia - 1, sem especificação - 3)

Residência Médica - TOTAL - 36

- Genética - 10 **28%**
- Outro - 26 (clínica médica - 3, cirurgia - 4, pediatria - 14, ginecologia/oncologia - 1, radiologia - 1, endocrinologia - 1, hematologia - 1, sem especificar - 1)

Mestrado - TOTAL - 107

- Em Genética - 66 **62%**
 - Sem especificação - 20
 - Básica - 1
 - Populações - 1
 - Molecular - 2
 - Humana - 26 **39%**
 - Médica - 5

- Clínica – 4
- Citogenética animal – 2
- Imunogenética – 1
- Ecológica – 1
- Mutagênese – 1
- Genética de microorganismo – 1
- Melhoramento de plantas – 1
- Outros – 41 (ecologia – 2, educação, saúde, meio ambiente – 1, biociências – 5, biologia molecular e celular – 4, microbiologia – 2, anatomia – 4, biofísica – 3, bioquímica – 3, imunologia – 1, fisiopatologia – 1, patologia – 4, neurociência – 1, ciências da saúde – 1, epidemiologia – 1, pediatria – 2, clínica médica / patologia clínica – 1, endocrinologia – 2, ginecologia – 1, medicina – 2)

Doutorado – TOTAL – 80

- Em Genética – 55 **69%**
 - Sem especificação – 13
 - Mutagênese – 1
 - Molecular – 3
 - Humana – 22 **40%**
 - Médica – 6
 - Clínica – 5
 - Imunogenética – 1
 - Genética Reprodutiva – 1
 - Genética de melhoramento de plantas – 1
 - Genética de Hymnopenetras – 2
- Outros – 25 (educação – 1, ciências biológicas – 5, biologia molecular – 3, imunologia – 3, bioquímica – 4, anatomia – 1, parasitologia – 1, ciências da saúde – 1, clínica médica – 1, ginecologia – 1, pediatria – 1, medicina – 3)

Pós Doutorado / Livre Docente / Titular – TOTAL – 18

- Em genética – 15 **83%**
 - Genética molecular – 2
 - Genética Bioquímica – 1
 - Epidemiologia dos defeitos congênitos – 1
 - Genética Médica – 2
 - Genética Clínica – 2
 - Genética Humana e Imunogenética – 1
 - Genética Reprodutiva – 1
 - Toxicologia Reprodutiva – 1
 - Citogenética molecular de tumores sólidos – 1
 - Sem especificação – 4
- Outros – 3 (Parasitologia – 1, Biologia molecular – 1; Bioquímica – 1)

TITULAÇÃO MÁXIMA - TOTAL – 125

| | | |
|---|----|-----|
| Graduação – | 2 | 2% |
| Aperfeiçoamento – | 1 | 1% |
| Especialização – | 3 | 2% |
| Residência – | 7 | 6% |
| Mestre – | 38 | 30% |
| Doutor – | 55 | 44% |
| Pós Doutorado / Livre docente / Titular – | 19 | 15% |

TEMPO DE DOCÊNCIA – TOTAL – 120

| | | |
|----------------------|----|------------|
| Entre 0 e 12 meses – | 13 | 10% |
| Entre 1 e 5 anos – | 35 | 29% |
| Entre 6 e 10 anos – | 24 | 20% |
| Entre 11 a 15 anos – | 14 | 12% |
| Mais de 16 anos – | 34 | 28% |
| Sem informação – | 5 | |

SITUAÇÃO FUNCIONAL

| | | |
|------------------|-----|------------|
| Efetivo – | 105 | 85% |
| Não efetivo – | 18 | 15% |
| Sem informação 1 | | |

FILIAÇÃO À SBGC

| | |
|--|-----------|
| Não sócio da SBGC – | 70 |
| Sócio da SBGC – | 25 |
| Titular – | 23 |
| Titulação em pediatria – 1 sbgg – 1 SBG – 1 SBEM – 1 | |
| Genética e pediatria 3 | |
| Sem informação 7 | |

PROFESSOR EM OUTROS CURSOS - 125

| |
|--------------------|
| Não – 39 |
| Sim – 82 |
| Sem informação – 4 |

Professor de genética em mais de um curso de medicina – 8

Professor de genética em outros cursos – 1

| | |
|--------------------------|-----------|
| • Sem especificação – | 2 |
| • Farmácia – | 22 |
| • Odontologia – | 28 |
| • Psicologia – | 8 |
| • Biologia – | 30 |
| • Veterinária – | 5 |
| • Fonoaudiologia – | 4 |
| • Terapia educacional – | 4 |
| • Fisioterapia – | 11 |
| • Enfermagem – | 47 |
| • Nutrição – | 15 |
| • Educação – | 2 |
| • Educação Física – | 2 |
| • Biomedicina – | 3 |
| • Tecnologia oftálmica – | 1 |

Nº de casos = 57 / Nº de variáveis = 17 (A a Q)

| | A | B | C | D | E | F | G | H | I | J | K | L | M | N | O | P | Q |
|----|---|---|---|---|----|---|-----|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 1 | 0 | 0 | 0 | 0 | 1 | 1 | 120 | 0 | 0 | 1 | 1 | 0 | 1 | 1 | 1 | 1 | 1 |
| 2 | 0 | 0 | 0 | 1 | 1 | 1 | 60 | 0 | 1 | 3 | 2 | 0 | 0 | 6 | 3 | 2 | 1 |
| 3 | 0 | 0 | 1 | 4 | 1 | 2 | 45 | 0 | 1 | 0 | 0 | 0 | 1 | 5 | 3 | 1 | 1 |
| 4 | 0 | 0 | 0 | 2 | 2 | 2 | - | 0 | 0 | 2 | 2 | 0 | 1 | 3 | 2 | 1 | 1 |
| 5 | 0 | 1 | 1 | 5 | 3 | 2 | 152 | 0 | 0 | 5 | 3 | 2 | 1 | 4 | 2 | 2 | 1 |
| 6 | 0 | 0 | 0 | 3 | 6 | 2 | 105 | 1 | 2 | 5 | 3 | 1 | 1 | 6 | 3 | 2 | 1 |
| 7 | 0 | 0 | 1 | 5 | 1 | 1 | 60 | 0 | 0 | 2 | 2 | 0 | 1 | 6 | 3 | 2 | 1 |
| 8 | 0 | 0 | 0 | 1 | 3 | 3 | 160 | 0 | 2 | 4 | 3 | 2 | 1 | 4 | 2 | 2 | 1 |
| 9 | 1 | 0 | 0 | 2 | 2 | 3 | 60 | 0 | 1 | 4 | 3 | 2 | 1 | 2 | 1 | 2 | 1 |
| 10 | 0 | 0 | 0 | 1 | 1 | 2 | 135 | 0 | 2 | 4 | 3 | 2 | 1 | 4 | 2 | 2 | 1 |
| 11 | 0 | 0 | 0 | 3 | 3 | 3 | 75 | 1 | 2 | 5 | 3 | 1 | 1 | 5 | 3 | 1 | 1 |
| 12 | 1 | 1 | 0 | 0 | 1 | 2 | 30 | 0 | 0 | 2 | 2 | 2 | 1 | 3 | 2 | 1 | 1 |
| 13 | 0 | 0 | 1 | 5 | 4 | 3 | 165 | 1 | 2 | 3 | 2 | 1 | 1 | 6 | 3 | 2 | 1 |
| 14 | 0 | 0 | 0 | 1 | 7 | 1 | 90 | 0 | 0 | 2 | 2 | 0 | 0 | 6 | 3 | 2 | 1 |
| 15 | 0 | 0 | 0 | 1 | 5 | 3 | 210 | 0 | 2 | 5 | 3 | 2 | 1 | 6 | 3 | 2 | 1 |
| 16 | 0 | 1 | 0 | 2 | 2 | 2 | 45 | 0 | 0 | 1 | 1 | 0 | 0 | 3 | 2 | 1 | 1 |
| 17 | 1 | 1 | 0 | 1 | 1 | 0 | 60 | 0 | 0 | 1 | 1 | 0 | 0 | 3 | 2 | 1 | 1 |
| 18 | 1 | 1 | 0 | 1 | 4 | 0 | - | 0 | 0 | 1 | 1 | 0 | 0 | 5 | 3 | 1 | 1 |
| 19 | 0 | 1 | 0 | 3 | 1 | 2 | 120 | 0 | 2 | 4 | 3 | 2 | 1 | 3 | 2 | 1 | 1 |
| 20 | 0 | 1 | 0 | 1 | 2 | 1 | 120 | 0 | 0 | 1 | 1 | 0 | 0 | 4 | 2 | 2 | 1 |
| 21 | 0 | 1 | 1 | 5 | 5 | 3 | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| 22 | 0 | 0 | 0 | 1 | 7 | 2 | 96 | 0 | 0 | 2 | 2 | 2 | 1 | 6 | 3 | 2 | 1 |
| 23 | 0 | 0 | 1 | 5 | 9 | 3 | 140 | 0 | 2 | 3 | 2 | 2 | 1 | 6 | 3 | 2 | 1 |
| 24 | 0 | 1 | 0 | 2 | 1 | 2 | 68 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 3 | 2 | 1 | 0 |
| 25 | 0 | 0 | 1 | 5 | 10 | 2 | - | 0 | 2 | 4 | 3 | 2 | 1 | 6 | 3 | 2 | 1 |
| 26 | 1 | 1 | 0 | 2 | 1 | 2 | 40 | 0 | 1 | 4 | 3 | 2 | 1 | 6 | 3 | 2 | 1 |
| 27 | 1 | 0 | 0 | 1 | 2 | 1 | 60 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 6 | 3 | 2 | 1 |
| 28 | 0 | 0 | 0 | 1 | 1 | 2 | 102 | 0 | 0 | 3 | 2 | 0 | 0 | 6 | 3 | 2 | 1 |
| 29 | 0 | 1 | 0 | 3 | 3 | 3 | 120 | 0 | 2 | 5 | 3 | 2 | 1 | 3 | 2 | 1 | 1 |
| 30 | 1 | 0 | 1 | 5 | 4 | 1 | - | 0 | 2 | 6 | - | 0 | 1 | 5 | 3 | 1 | 1 |
| 31 | 0 | 0 | 1 | 5 | 1 | 1 | - | - | 0 | 1 | 1 | - | - | - | - | - | - |
| 32 | 0 | 0 | 0 | 1 | 5 | 1 | 60 | 0 | 0 | 1 | 1 | 0 | 1 | 4 | 2 | 2 | 1 |
| 33 | 0 | 0 | 1 | 5 | 4 | 1 | 60 | 0 | 0 | 1 | 1 | 0 | 0 | 6 | 3 | 2 | 1 |
| 34 | 1 | 1 | 0 | 1 | 1 | 2 | 90 | 0 | 0 | 2 | 2 | 0 | 0 | 3 | 2 | 1 | 1 |
| 35 | 0 | 1 | 0 | 0 | 1 | 0 | - | 0 | 0 | 1 | 1 | 0 | 0 | 5 | 3 | 1 | 1 |
| 36 | 0 | 0 | 0 | 1 | 1 | 0 | 40 | 0 | 0 | 2 | 2 | 0 | 0 | 4 | 2 | 2 | 1 |
| 37 | 1 | 1 | 1 | 5 | 3 | 3 | 50 | 0 | 2 | 4 | 3 | 2 | 1 | 3 | 2 | 1 | 0 |
| 38 | 0 | 1 | 0 | 1 | 1 | 1 | 120 | 0 | 0 | 1 | 1 | 0 | 0 | 6 | 3 | 2 | 1 |
| 39 | 0 | 0 | 1 | 5 | 5 | 3 | 150 | 1 | 2 | 5 | 3 | 1 | 1 | 6 | 3 | 2 | 1 |
| 40 | 0 | 0 | 0 | 1 | 1 | 1 | 102 | 0 | 0 | 3 | 2 | 0 | 0 | 5 | 3 | 1 | 1 |
| 41 | 0 | 0 | 0 | 1 | 1 | 2 | 54 | 0 | 0 | 1 | 1 | 0 | 0 | 4 | 2 | 2 | 1 |
| 42 | 0 | 1 | 0 | 1 | 5 | 0 | 54 | 0 | 0 | 1 | 1 | 0 | 0 | 4 | 2 | 2 | 1 |
| 43 | 0 | 0 | 1 | 5 | 2 | 2 | 80 | 1 | 2 | 4 | 3 | 1 | 1 | 6 | 3 | 2 | 1 |
| 44 | 0 | 1 | 0 | 0 | 1 | 3 | 64 | 0 | 1 | 5 | 3 | 2 | 1 | 6 | 3 | 2 | 1 |
| 45 | 1 | 1 | 0 | 2 | 2 | 2 | 72 | 0 | 0 | 4 | 3 | 0 | 1 | 1 | 1 | 1 | 1 |
| 46 | 0 | 0 | 0 | 1 | 1 | 1 | - | 0 | 0 | 6 | - | 0 | 0 | 6 | 3 | 2 | 1 |
| 47 | 0 | 0 | 1 | 5 | 1 | 1 | 102 | 0 | 0 | 1 | 1 | 0 | 0 | 6 | 3 | 2 | 0 |
| 48 | 0 | 0 | 1 | 5 | 4 | 2 | 90 | 0 | 0 | 4 | 3 | 2 | 1 | 6 | 3 | 2 | 1 |
| 49 | 1 | 0 | 0 | 1 | 4 | 3 | 60 | 0 | 2 | 4 | 3 | 2 | 1 | 6 | 3 | 2 | 1 |
| 50 | 0 | 1 | 0 | 1 | 2 | 2 | 60 | 0 | 0 | 3 | 2 | 0 | 1 | 4 | 2 | 2 | 1 |
| 51 | 0 | 0 | 1 | 5 | 2 | 2 | 65 | 0 | 2 | 2 | 2 | 0 | 1 | 4 | 2 | 2 | 1 |
| 52 | 0 | 0 | 0 | 0 | 1 | 2 | 60 | 0 | 0 | 5 | 3 | 2 | 1 | 3 | 2 | 1 | 0 |
| 53 | 0 | 1 | 0 | 2 | 1 | 2 | 4 | 0 | 0 | 3 | 2 | 2 | 1 | 6 | 3 | 2 | 1 |
| 54 | 0 | 1 | 0 | 1 | 1 | 1 | 8 | 0 | 0 | 3 | 2 | 0 | 0 | 3 | 2 | 1 | 1 |
| 55 | 0 | 0 | 0 | 1 | 2 | 3 | 81 | 1 | 2 | 5 | 3 | 1 | 1 | 6 | 3 | 2 | 1 |
| 56 | 0 | 1 | 0 | 2 | 2 | 2 | 105 | 0 | 0 | 3 | 2 | 0 | 1 | 6 | 3 | 2 | 0 |
| 57 | 0 | 0 | 0 | 1 | 1 | 1 | 36 | 0 | 0 | 1 | 1 | 0 | 0 | 4 | 2 | 2 | 0 |