

Formação de um residente de Medicina de Família e Comunidade no contexto da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras

Training of a Family and Community Medicine resident in the context of the National Policy of Comprehensive Care for People with Rare Diseases

Formación de un residente de Medicina Familiar y Comunitaria en el contexto de la Política Nacional de Atención Integral a Personas con Enfermedades Raras

Laércio Moreira Cardoso Júnior¹ , Mariana Machado Aragão^{1,2} , Larissa Souza Mario Bueno³ 

¹Fundação Estatal Saúde da Família, Programa de Residências Integradas em Saúde da Família – Camaçari (BA), Brasil.

²Prefeitura Municipal de Camaçari, Secretaria de Saúde – Camaçari (BA), Brasil.

³Universidade Federal da Bahia, Hospital Universitário Professor Edgard Santos, Serviço de Genética Médica – Salvador (BA), Brasil.

Resumo

Problema: Mudanças no perfil de morbimortalidade brasileiro têm evidenciado a importância das doenças genéticas, porém os dados epidemiológicos ainda são limitados. Desde 2014, a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras visa fomentar a assistência integral no Sistema Único de Saúde (SUS). Entretanto, os profissionais da atenção primária ainda não são suficientemente capacitados para a abordagem das doenças genéticas e raras. O objetivo do estudo é apresentar a experiência adquirida por um médico residente em Medicina de Família e Comunidade em um serviço de referência em doenças genéticas e raras. **Método:** Trata-se de um relato de experiência de estágio eletivo desenvolvido durante oito semanas no Serviço de Genética Médica do Hospital Universitário Professor Edgard Santos da Universidade Federal da Bahia (HUPES-UFBA). O estágio foi composto de rotações em ambulatórios, laboratório, enfermagem e participação em aulas teóricas. **Resultados:** O residente teve contato com conhecimentos e ferramentas de genética que são úteis à sua prática como médico de família e comunidade, auxiliando na atenção às pessoas com doenças genéticas e raras. Também identificou como ferramentas e princípios da atenção primária à saúde potencializam o cuidado em genética médica. **Conclusão:** A experiência situou o residente quanto ao seu papel na linha de cuidado em doenças raras, reforçando a responsabilidade do profissional da atenção primária na assistência integral.

Palavras-chave: Atenção primária à saúde; Medicina de família e comunidade; Doenças raras; Genética médica.

Autor correspondente:

Laércio Moreira Cardoso Júnior

E-mail: laercio53@gmail.com

Fonte de financiamento:

não se aplica.

Parecer CEP:

não se aplica.

Procedência:

não encomendado.

Avaliação por pares:

externa.

Recebido em: 10/07/2021.

Aprovado em: 23/10/2022.

Editores Associados:

Severina Alice da Costa Uchoa

Como citar: Cardoso Júnior LM, Aragão MM, Bueno LSM. Formação de um residente de Medicina de Família e Comunidade no contexto da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Rev Bras Med Fam Comunidade. 2023;18(45):3155. [https://doi.org/10.5712/rbmfc18\(45\)3155](https://doi.org/10.5712/rbmfc18(45)3155)



Abstract

Problem: Changes in the Brazilian morbidity and mortality profile have highlighted the importance of genetic diseases, but epidemiological data are still limited. Since 2014, the National Policy for Comprehensive Care of People with Rare Diseases aims to foster comprehensive care in The Brazilian Unified Health System (*Sistema Único de Saúde – SUS*). However, primary care professionals are not yet sufficiently trained to deal with genetic and rare diseases. The objective of the study was to present the experience gained by a Family and Community Medicine resident in a reference service in genetic and rare diseases. **Methods:** This is an experience report of an elective internship developed during eight weeks at the Medical Genetics Service at Hospital Universitário Professor Edgard Santos of Universidade Federal da Bahia (HUPES-UFBA). The internship consisted of rotations in outpatient clinics, laboratory, infirmary, and participation in theoretical classes. **Results:** Residents had contact with genetics knowledge and tools that are useful to their practice as a family physician, assisting in the care of people with genetic and rare diseases. They also identified how primary health care tools and principles enhance care in Medical Genetics. **Conclusion:** The experience gave the residents a better understanding of their role within the line of care for rare diseases, reinforcing the primary care professionals' responsibility for comprehensive care.

Keywords: Primary health care; Family practice; Rare diseases; Medical genetics.

Resumen

Problema: Los cambios en el perfil de morbilidad y mortalidad brasileño han puesto en atención la importancia de las enfermedades genéticas, pero los datos epidemiológicos aún son limitados. Desde 2014, la Política Nacional de Atención Integral a Personas con Enfermedades Raras tiene como objetivo fomentar la atención integral en el Sistema Único de Salud (SUS). Sin embargo, los profesionales de atención primaria aún no están lo suficientemente capacitados para hacer frente a las enfermedades genéticas y raras. El objetivo del estudio es presentar la experiencia adquirida por un médico residente en Medicina Familiar y Comunitaria en un servicio de referencia en genética y enfermedades raras. **Método:** Se trata de un informe de experiencia de estancia electiva desarrollada durante ocho semanas en el Servicio de Genética Médica de HUPES-UFBA. La estancia consistió en rotaciones en consultas externas, laboratorio, enfermería y participación en clases teóricas. **Resultados:** El residente tuvo contacto con conocimientos y herramientas genéticas que le son útiles para su práctica como médico de familia y comunitario, ayudando a atender a personas con enfermedades genéticas y raras. También identificó cómo las herramientas y los principios de la atención primaria de salud mejoran la atención en Genética Médica. **Conclusión:** La experiencia colocó al residente en su rol dentro de la línea de atención en enfermedades raras, reforzando la responsabilidad del profesional de atención primaria en la atención integral.

Palabras clave: Atención primaria de salud; Medicina familiar y comunitaria; Enfermedades raras; Genética médica.

INTRODUÇÃO

Nos últimos anos, têm-se observado alterações no perfil demográfico e epidemiológico da população brasileira, resultando numa maior importância de doenças crônicas não transmissíveis, aliadas à persistência de doenças infecciosas e das causas externas no perfil de morbimortalidade.¹ Essas mudanças também geraram maior representação das doenças genéticas nas estatísticas de morbimortalidade.² No Brasil, os dados epidemiológicos sobre doenças genéticas são limitados, com informações obtidas de estudos regionais ou dados dos sistemas de informação do Sistema Único de Saúde (SUS), em grande parte subnotificados.³ Não existe até o momento um censo nacional concluído sobre a representação dessas doenças no país, mas há um projeto multicêntrico sobre o tema em andamento.⁴

De maneira geral, estima-se que as doenças genéticas afetem 3 a 7% da população mundial (31,5 a 73,0 por mil indivíduos), o que sinaliza as doenças genéticas como um problema de saúde pública.^{5,6} Com relação aos defeitos congênitos, que são determinados total ou parcialmente por fatores genéticos, estima-se prevalência de 5% entre os nascidos vivos. Observou-se que, entre os anos de 1980 a 2000, os defeitos congênitos passaram da quinta para a segunda causa de mortalidade infantil no primeiro ano de vida.⁷ Os defeitos congênitos também representaram mais de um terço do total de internações pediátricas em hospitais universitários e são responsáveis por um incremento dos custos de internações, reforçando a importância de políticas para doenças raras no Brasil.³

Entre as políticas de enfrentamento da problemática das doenças genéticas instituídas pelo governo brasileiro, foi regulamentada a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIDR) em 2014.⁸ Esta visa garantir a assistência integral no SUS às pessoas com doenças raras, entre elas as doenças de origem genética e também doenças raras não genéticas. O Ministério da Saúde define como doença rara aquela que afeta até 65 pessoas a cada 100 mil indivíduos (ou 1,3 pessoas a cada 2 mil indivíduos). Existem de 6 a 8 mil tipos diferentes de doenças raras, 80% das quais são de etiologia genética; os outros 20% compreendem doenças imunológicas e infecciosas pouco frequentes. Apesar de raras do ponto de vista individual, quando reunidas essas doenças representam um impacto epidemiológico expressivo. Muitas delas são crônicas, progressivas e degenerativas.^{6,9,10}

É reconhecido o papel da Atenção Básica ou Atenção Primária à Saúde (APS) como primeiro contato e via preferencial dos usuários ao sistema de saúde.² Os elementos essenciais da APS têm o potencial de maximizar o reconhecimento de problemas genéticos neste nível de atenção, bem como orientar quanto aos fatores de risco ambientais e predisposições familiares.^{2,11} Além disso, por ser a principal porta de entrada das Redes de Atenção à Saúde (RAS), ela deve ter profissionais qualificados para lidar com o cuidado integral de portadores de condições geneticamente determinadas.^{2,11}

A PNAIDR também reconhece a APS como preponderante no cuidado integral das pessoas com doenças genéticas e/ou raras, definindo que a linha de cuidados da atenção às pessoas com doenças raras perpassa pela atenção básica e pela atenção especializada. Compete à APS principalmente: ações voltadas à promoção de saúde, educação em saúde, diagnóstico precoce, seguimento e encaminhamento oportuno, coordenação e manutenção do cuidado de usuários com doenças raras, entre outros.^{6,8,9}

Apesar dessa reconhecida importância, ainda existem dificuldades na implementação do cuidado para com as pessoas com doenças raras no nível da APS, sobretudo pela desinformação dos profissionais e pela abordagem insuficiente, o que resulta em entraves no diagnóstico e encaminhamento.^{2,11} Algumas experiências de articulação da genética com a APS foram desenvolvidas de forma pontual, principalmente por meio de atividades educativas.¹¹⁻¹⁵

A capacitação de profissionais para atenção às pessoas com doenças genéticas é preconizada desde 2014 pelas diretrizes nacionais do curso de Medicina.⁹ Especificamente na formação de residência médica em Medicina de Família e Comunidade (MFC), a abordagem das doenças genéticas é uma competência requerida, para além da importância evidenciada na APS como um todo.¹⁶ Esta não é a realidade de grande parte dos cursos de graduação em Medicina no país, nem da formação dos demais profissionais de saúde que atuam na APS, que relatam insuficiência em conhecimentos de genética e doenças raras.¹⁷⁻¹⁹

Motivados por essa problemática, os autores desenvolveram a experiência de inserção de um médico residente em MFC em um serviço de referência em doenças genéticas e raras. O objetivo deste artigo é apresentar a experiência adquirida durante o estágio desenvolvido pelo médico residente, um dos autores deste trabalho. Ele visa explicitar de que forma a atuação no estágio pôde contribuir para a formação do estagiário como médico de família e comunidade e para a ampliação do cuidado prestado às pessoas com doenças genéticas e raras no nível da APS.

MÉTODOS

Trata-se de um artigo de relato de experiência, do tipo descritivo, de estágio eletivo desenvolvido por médico residente em serviço de referência em doenças genéticas e raras. O estágio eletivo compõe a formação da Residência em MFC do Programa de Residências Integradas em Saúde da Família da

Fundação Estatal Saúde da Família (FESF-SUS) e Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz Bahia). Preconiza a inserção do residente em área do seu interesse, desde que articulada com os objetivos da APS.

O estágio foi realizado durante oito semanas, entre os meses de setembro e outubro de 2020, com a carga horária semanal de 40 horas (totalizando 320 horas), entre atividades práticas, teóricas e teórico-práticas. O local de desenvolvimento foi o Serviço de Genética Médica do Hospital Universitário Professor Edgard Santos da Universidade Federal da Bahia (SGM/HUPES/UFBA).

O estágio foi estruturado em rodízios em ambulatórios e laboratório do SGM, participação em aulas teóricas, reuniões clínicas, visitas a enfermarias e turnos destinados ao estudo de casos. As atividades propostas tiveram o objetivo de fornecer ao residente um conhecimento geral sobre as principais áreas de atuação em Genética Médica e doenças raras, com foco nos conhecimentos que poderiam ser úteis ao médico de família e comunidade e no seu processo de trabalho. As atividades desenvolvidas e percepções foram registradas em relatório de estágio desenvolvido ao final do período e serviram de suporte para a construção deste artigo. As principais referências de suporte teórico-metodológico à experiência são citadas ao longo do texto.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

O SGM/HUPES foi fundado em 1969 e é pioneiro no ensino, pesquisa e assistência em Genética Médica no estado da Bahia.²⁰ Desde então, o serviço tem se tornado referência na assistência às pessoas com doenças genéticas e raras, prestando importante serviço à comunidade do estado e ao SUS.²¹ Em 2019, o HUPES foi credenciado pelo Ministério da Saúde como serviço de referência em doenças raras (SRDR), estando o SGM responsável pela assistência no eixo de doenças raras de origem genética.²² O Complexo HUPES (COM-HUPES/UFBA) é integrado pelo HUPES, pelo Ambulatório Magalhães Neto (AMN) e pelo Centro Pediátrico Professor Hosannah de Oliveira (CPPHO), atualmente administrado pela Empresa Brasileira de Serviços Hospitalares (EBSERH). O Complexo HUPES é referência em média e alta complexidade, com assistência totalmente realizada pelo SUS.²³

O SGM é composto de equipe multidisciplinar formada por médicos geneticistas, médicos de outras especialidades e profissionais da área biomédica. Conta com ambulatórios em diversos ramos da genética, laboratório de Genética Médica e o Serviço de Informações sobre Agentes Teratogênicos.²¹ Adicionalmente, atuam no serviço médicos residentes, acadêmicos e pós-graduandos da UFBA. Diversas pesquisas são realizadas no serviço, com financiamento das principais agências de fomento e em colaboração com outros centros do país.

O acesso de pacientes externos ao serviço dá-se por intermédio do Sistema Vida e da Central Estadual de Regulação, em que os pacientes são encaminhados para avaliação especializada com médico geneticista. Essa é a principal linha de comunicação do serviço com a APS. Esses pacientes são avaliados no ambulatório de triagem e posteriormente encaminhados aos ambulatórios específicos. O serviço também realiza exames genéticos pelo SUS e parcerias com outros centros e projetos de pesquisa.²¹ Assim, em consonância com a PNAIDR, o SGM atua como ponto de atenção na linha de cuidado em doenças raras na Bahia, exercendo o papel de atendimento especializado e aconselhamento genético.

O estágio desenvolvido pelo médico residente foi executado nas dependências do SGM e unidades vinculadas ao COM-HUPES. Durante o primeiro e o segundo mês, foram propostas as rotações e atividades descritas na Tabela 1. Parte delas ocorreu em colaboração com os médicos residentes dos programas de residência médica (PRM) em Genética Médica e pediatria da instituição.

Tabela 1. Atividades práticas e teórico-práticas desenvolvidas durante o estágio eletivo.

| Estágio Eletivo | | |
|---------------------------|---|--|
| Programa | Medicina de Família e Comunidade — FESF-SUS/FIOCRUZ-BA | |
| Unidade do estágio | Serviço de Genética Médica — COM-HUPES/UFBA/EBSERH | |
| Mês | Atividades propostas | Locais de atuação |
| Setembro | Laboratório de Citogenética | Serviço de Genética Médica Laboratório de Genética Médica Ambulatório Magalhães Neto |
| | Ambulatório de Interconsulta | |
| | Ambulatório de Oncogenética | |
| | Ambulatório de Genética Geral | |
| | Ambulatório de Anomalias do Desenvolvimento Sexual | |
| | Ambulatório de Displasias Esqueléticas | |
| | Ambulatório de Triagem | |
| | Reunião Clínica | |
| | Estudos de casos | |
| | Aulas teóricas do PRM de Genética | |
| Outubro | Laboratório de Citogenética | Serviço de Genética Médica Laboratório de Genética Médica Ambulatório Magalhães Neto Centro Pediátrico Professor Hosannah de Oliveira |
| | Ambulatório de Interconsulta | |
| | Ambulatório de Osteogênese Imperfeita | |
| | Ambulatório de Genética Geral | |
| | Ambulatório de Erros Inatos do Metabolismo / Neurometabólica | |
| | Ambulatório de Neurogenética | |
| | Interconsultas em Enfermaria Pediátrica | |
| | Reunião Clínica | |
| | Estudos de casos | |
| | Aulas teóricas do PRM de Genética | |

FESF-SUS/FIOCRUZ-BA: Fundação Estatal Saúde da Família/Sistema Único de Saúde/Fundação Oswaldo Cruz – Bahia; COM-HUPES/UFBA/EBSERH: Complexo do Hospital Universitário Professor Edgard Santos/Universidade Federal da Bahia/ Empresa Brasileira de Serviços Hospitalares; PRM: programas de residência médica.

Entre as atividades teóricas desenvolvidas, ocorreu a participação em aulas do PRM de Genética Médica, realizadas de forma virtual em função do contexto da pandemia. Alguns temas abordados foram: triagem neonatal e abordagem geral de erros inatos do metabolismo; elementos de avaliação em dismorfologia e exame físico; características dos testes genéticos; exames e aconselhamento em genética do câncer. Essas aulas tinham caráter expositivo e foram apresentadas por preceptores ou profissionais convidados.

As demais atividades teóricas desenvolvidas pelo residente corresponderam à participação em reuniões clínicas semanais, aos turnos de estudos de casos, além de discussões realizadas antes e depois dos ambulatórios. Essas atividades, por serem baseadas em metodologias mais ativas, foram avaliadas pelo residente como de aprendizagem mais significativa. Na reunião clínica semanal, os residentes apresentavam e discutiam com a preceptoria os casos que seriam atendidos na semana seguinte, tentando elaborar hipóteses diagnósticas e desenvolver o raciocínio clínico em genética. Os turnos de estudo eram dedicados à preparação e aprofundamentos dos casos,

bem como à complementação do aporte teórico com base nos materiais de referência em genética e literatura científica.

A atividade laboratorial foi desenvolvida no setor de citogenética do SGM e apresentou ao residente os exames laboratoriais em genética, com foco no cariótipo. O residente teve contato com as etapas de realização da técnica, a visão geral da análise dos cromossomos e as principais indicações do exame. O espaço foi importante para melhor compreensão da logística de uma unidade laboratorial e da importância do diálogo entre a clínica e o laboratório para maior eficácia investigativa. As visitas em enfermaria pediátrica do CPPHO tiveram o objetivo de avaliar pacientes internados em que havia necessidade de avaliação especializada em Genética Médica. Em alguns desses pedidos de interconsulta, o residente teve a oportunidade de realizar a história clínica e o exame físico desses pacientes, com posterior discussão de caso com a preceptora responsável. Em outros momentos na enfermaria, acompanhou a avaliação de pacientes com osteogênese imperfeita.

Durante o desenvolvimento das atividades ambulatoriais, o residente recebeu suporte dos preceptores e também o auxílio dos residentes do PRM de genética. Nesse processo, o residente participou ativamente dos atendimentos, sendo responsável pela realização das consultas, prescrição, solicitação de exames, registro em prontuário e elaboração de relatórios, sempre em discussão com os médicos preceptores do serviço e sob a sua supervisão. Nessa vivência ambulatorial, o residente teve contato com conhecimentos e ferramentas de genética que seriam úteis à sua prática como futuro médico de família e comunidade, auxiliando na atenção às pessoas com doenças genéticas e raras.

No ambulatório de triagem, ele teve contato com pacientes externos encaminhados ao hospital para avaliação genética. A maioria deles foi encaminhada pela APS ou por outros especialistas focais em razão da suspeita de alteração genética, como pacientes com história de hipotonia, anomalias congênitas, perdas gestacionais recorrentes, exposição a teratógenos, aconselhamento de casais consanguíneos, entre outros. Dessa forma, o residente desenvolveu o raciocínio clínico para a avaliação inicial e a investigação de uma suspeita genética, bem como para saber quando descartar essa suspeita.

No Ambulatório de Interconsulta, participou da avaliação de pacientes com suspeita de alteração genética que foram encaminhados por outros setores do hospital, desenvolvendo também o raciocínio clínico para a investigação de condições genéticas e raras. No Ambulatório de Genética Geral, participou da assistência de pacientes adultos e pediátricos com condições genéticas diversas e já acompanhados no serviço, incluindo anomalias congênitas, transtorno do espectro autista e deficiência intelectual. Foram desenvolvidas principalmente habilidades em exame físico morfológico e o diagnóstico diferencial de síndromes genéticas baseado no reconhecimento de padrões (*gestalt*) e na investigação de anomalias ocultas.

O estágio compreendeu outros ambulatórios de subespecialidades da Genética Médica. No Ambulatório de Oncogenética, o residente avaliou pacientes com história de neoplasias para a identificação de características hereditárias e aconselhamento genético. Nesse sentido, foi importante a abordagem da história familiar com a construção de heredograma, a fim de reconhecer os padrões familiares de suscetibilidades. No Ambulatório de Anomalias do Desenvolvimento Sexual, o residente teve contato com condições genéticas relacionadas a alterações do desenvolvimento sexual biológico que tornavam fundamental uma abordagem mais ampliada do indivíduo, na qual pesavam condições psicológicas e culturais.

No Ambulatório de Displasias Esqueléticas, participou do atendimento de pacientes com alterações genéticas na formação do esqueleto. São condições que também trazem repercussões estéticas e sistêmicas importantes, de modo que foram fortalecidos no residente conhecimentos em interpretação de exames de imagem e avaliação clínica osteoarticular. No Ambulatório de Osteogênese Imperfeita, ele

teve contato com pacientes suspeitos e diagnosticados com essa condição, abordando a investigação inicial e as avaliações de seguimento.

No Ambulatório de Erros Inatos do Metabolismo/Neurometabólica, o residente teve contato com portadores de doenças metabólicas hereditárias, em que pesam manifestações crônicas e multissistêmicas, representando um desafio ao cuidado longitudinal e à reabilitação. No Ambulatório de Neurogenética, o foco foi na abordagem de crianças com alterações neurológicas para as quais havia a suspeita de etiologia genética. Estimulou-se sobretudo o exercício do diagnóstico sindrômico e as habilidades do exame físico neurológico.

Nesse sentido, a percepção de aprendizado em serviço pelo residente pode ser definida especialmente em duas linhas convergentes: contribuições da Genética Médica para a MFC e contribuições da MFC para a Genética Médica — ambas fortalecendo o papel do profissional na rede. Nessa primeira linha, pode-se justificar que os conhecimentos e habilidades próprias da Genética Médica fortalecem o olhar do profissional da APS, especialmente o médico de família e comunidade, para a suspeição e a abordagem inicial das condições genéticas e raras. Na segunda linha, é possível identificar como ferramentas e princípios específicos da APS e da MFC potencializam o cuidado em Genética Médica e podem alterar positivamente o processo de trabalho no serviço especializado em doenças raras. Essas duas visões são mais detalhadas a seguir.

Na primeira vertente, foram aprofundados, no período, conhecimentos e habilidades em genética, como noções de semiologia genética, exame físico morfológico, reconhecimento de padrões de herança, principais exames diagnósticos, indicações de aconselhamento genético, agentes teratogênicos e prevenção de defeitos congênitos, entre outros. Esses conhecimentos ampliam o escopo do médico de família para atuar na integralidade do cuidado das pessoas com doenças genéticas e raras, estando também em conformidade com o preconizado na PNAIDR.^{2,8}

São conhecimentos úteis para permitir um encaminhamento adequado, no período oportuno e de forma qualificada. Foi observado pelo residente que parte dos encaminhamentos da atenção primária para avaliação genética possuía relatório pouco descritivo e sem a realização de uma investigação básica prévia pelo médico generalista a fim de afastar as causas não genéticas.

Em experiência anterior no município de São Carlos, um médico residente em MFC realizou estágio em ambulatório de Genética Médica. Nesse treinamento, o residente foi capacitado para conduzir problemas genéticos comuns na APS, desenvolvendo habilidades em construção de heredogramas, reconhecimento de risco genético e medidas de prevenção primária.¹² Essas habilidades também foram alcançadas na experiência do presente relato, que tem o diferencial de ter sido produzido em um SRDR, por um período de tempo maior e já no contexto da publicação da PNAIDR. O programa de origem do residente não contemplava formação específica para atenção às doenças genéticas e raras no seu projeto pedagógico, sendo a experiência inovadora nesse sentido.²⁴

Em 2019, a Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica propôs um perfil de competências para os médicos brasileiros, detalhando conhecimentos, habilidades e atitudes em genética necessários a todos os médicos e orientando a sua adoção nas escolas médicas e nas ações de educação permanente.²⁵ As ações desenvolvidas neste estágio eletivo aproximam-se desse perfil e podem servir como modelo para ações de educação permanente em saúde, bem como fomentar outras oportunidades de estágio em demais SRDR. Podem também orientar a adequação de programas de residência médica em MFC, visando atingir tanto o perfil esperado para o médico de família e comunidade quantos os objetivos específicos da PNAIDR.^{8,9,16,25}

Na segunda vertente, reforça-se que os princípios e práticas da MFC e da APS podem qualificar o trabalho do profissional especializado e a atenção em Genética Médica, na medida em que ampliam o olhar sobre o indivíduo, a sua família e comunidade e as suas necessidades além da patologia genética, bem como propiciam o contato com tecnologias de coordenação do cuidado.

Os atributos essenciais e derivados da atenção primária referem-se às características operacionais dos serviços prestados nesse nível. São eles: primeiro contato, longitudinalidade, integralidade, coordenação, orientação familiar e comunitária e competência cultural.²⁶⁻²⁸ Quando esses atributos são entendidos e/ou aplicados, conforme os limites possíveis, à realidade dos serviços especializados, eles têm o potencial de impulsionar o cuidado em doenças genéticas e raras.

Assim, um SRDR pode ser reconhecido como uma das portas de entrada da pessoa com doença rara nas RAS, ainda que a APS se mantenha como a porta de entrada prioritária, mas que muitas vezes não dá conta das suas demandas e complexidades. Iriart e colaboradores¹⁰ mostraram um longo itinerário terapêutico dos pacientes com doenças raras até o diagnóstico adequado, em parte associado à falta de conhecimento em genética dos profissionais da APS. Dessa forma, os serviços são complementares e devem atuar em conjunto, respeitando as responsabilidades na rede e aquilo que é preconizado na PNAIDR.⁸

As doenças genéticas e raras exigem cuidados ao longo de toda a vida, a construção de vínculos com a equipe e uma abordagem abrangente de todas as necessidades dos indivíduos afetados, tanto para o profissional da APS quanto para o cuidador em genética, nas suas diferentes perspectivas. O direcionamento na investigação conforme as evidências, o uso da epidemiologia clínica para o raciocínio probabilístico, o emprego racional de exames e a aplicação da prevenção quaternária, a avaliação dos limites diagnósticos e terapêuticos, a necessidade de comunicação com outros especialistas focais — aspectos fundamentais na ação do médico de família — também são necessários no cuidado em genética e exigem do geneticista, de certa forma, que participe na coordenação do cuidado de pessoas com doenças genéticas e raras.

A orientação familiar e comunitária também deve fazer parte do trabalho do geneticista, na medida em que o olhar deste deve não apenas estar voltado para o paciente, mas envolver o contexto da família ou comunidade, com base em estimativas de risco, atitudes preditivas, preventivas e aconselhamento genético. Estas últimas ferramentas devem também contemplar uma visão sistêmica do processo saúde-doença, considerando os aspectos socioculturais, econômicos e ambientais envolvidos. A competência cultural deve ser valorizada na abordagem do aconselhamento genético do paciente, família e comunidade.

Assim, todas essas ferramentas que tradicionalmente fazem parte da prática profissional da MFC podem contribuir para o trabalho do cuidador em genética, desde que ele incorpore parte desses conhecimentos na sua prática de cuidado e que estabeleça diálogos mais profícuos com os profissionais do nível da APS.^{26,28,29} A gestão da clínica na MFC e APS, ademais dos aspectos já citados, envolve também a organização do acesso e demanda, dos modelos de agenda profissional, do tempo de consulta e do registro em prontuário, entre outros aspectos, que em certa medida podem ser elementos úteis na gestão da oferta nos serviços especializados em doenças raras.²⁹

Ainda, o método clínico centrado na pessoa, bastante utilizado na prática do médico de família e comunidade, pode ser uma abordagem utilizada no cuidado de pessoas com doenças genéticas e raras e contribuir para a integralidade do cuidado.³⁰ O residente aplicou o método sempre que possível ao longo das consultas, de forma a valorizar a experiência e a subjetividade da pessoa, a respeitar a sua autonomia e a atender às suas necessidades e expectativas, de acordo com os componentes do método.^{28,29} Essa

visão foi ampliada para o serviço na medida em que tais aspectos foram levados para a discussão de casos e reuniões clínicas, mas tem o potencial de oferecer uma contribuição mais efetiva e duradoura para o SGM caso este passe a receber mais residentes de MFC na sua rotina e a temática passe a fazer parte de ações educativas no serviço.

Ou seja, o que se sugere neste relato não é que os serviços especializados em genética substituam ou assumam os atributos da APS, nem o contrário, mas que ambos possam incorporar elementos mútuos de forma a potencializar a integralidade do cuidado das pessoas com doenças raras em todos os níveis de atenção citados.

Assim, a experiência no serviço foi avaliada pelo residente como muito proveitosa em todos os aspectos já mencionados. Com relação à sua avaliação do serviço, a estrutura do SGM é adequada para sediar um serviço de referência na atenção às doenças genéticas e raras, o que contribuiu para a riqueza e sucesso da experiência. A equipe clínica e laboratorial é extremamente qualificada e tem participação ativa em projetos de pesquisa e atividade acadêmica. As maiores dificuldades foram observadas na indisponibilidade de alguns exames bioquímicos e moleculares em razão de limitação material e restrições de financiamento. A expectativa é que, com a consolidação da PNAIDR e o aporte financeiro adequado, essas deficiências sejam sanadas no serviço.

O estágio permitiu ao residente compreender a abordagem geral das principais condições genéticas assistidas no serviço, adquirindo competências básicas para a atenção integral às pessoas com doenças genéticas e raras no nível da APS. Essa formação esteve alinhada com a PNAIDR, que reconhece a atenção primária como porta de entrada dos pacientes com doenças genéticas e raras, sendo responsável pelo cuidado longitudinal nas famílias e comunidades. Assim, a experiência situa o residente quanto ao seu papel na linha de cuidado em doenças raras e nas RAS.

O estágio também permitiu ao residente se reconhecer enquanto médico de família e comunidade, apropriando-se das principais ferramentas da MFC para a reflexão sobre o seu próprio processo de trabalho e para estimular mudanças na realidade local do serviço. A articulação entre a genética e a MFC desenvolvida no estágio reforçou, tanto para o residente quanto para o serviço, que o cuidado em doenças raras é complexo e desafiador justamente por envolver pessoas, as suas famílias e comunidades, merecendo destaque não apenas as suas determinantes biológicas, como também as suas especificidades de cuidado e as suas vulnerabilidades sociais.

Ao SGM, foi possibilitado mais um campo de articulação com a APS. Diante da experiência adquirida com o estágio do residente, o serviço pode abrir espaço para o treinamento de outros residentes e profissionais da APS. Receber um residente de MFC nos seus diversos espaços contribuiu para as reflexões acerca do papel do serviço nas RAS, do seu lugar enquanto centro de referência e para o estreitamento da articulação com a APS, por meio de ações de educação permanente e de matriciamento.

AGRADECIMENTOS

Agradecemos à professora Angelina Xavier Acosta a revisão e as sugestões no trabalho.

CONFLITO DE INTERESSES

Nada a declarar.

CONTRIBUIÇÕES DOS AUTORES

LMCJ: Administração do projeto, Análise formal, Conceituação, Curadoria de dados, Escrita – primeira redação, Escrita – revisão e edição, Investigação, Metodologia, Supervisão, Validação. MMA: Administração do projeto, Análise formal, Conceituação, Curadoria de dados, Escrita – primeira redação, Escrita – revisão e edição, Investigação, Metodologia, Supervisão, Validação. LSMB: Administração do projeto, Análise formal, Conceituação, Curadoria de dados, Escrita – primeira redação, Escrita – revisão e edição, Investigação, Metodologia, Supervisão, Validação.

REFERÊNCIAS

1. Peixoto SV. A tripla carga de agravos e os desafios para o Sistema Único de Saúde. *Ciênc Saúde Coletiva* 2000;25(8):2912. <https://doi.org/10.1590/1413-81232020258.14672020>
2. Vieira T, Giugliani R. Manual de genética médica para atenção primária à saúde, Porto Alegre: Artmed; 2013.
3. Passos-Bueno MR, Bertola D, Horovitz DDG, Ferraz VEF, Brito LA. Genetics and genomics in Brazil: a promising future. *Mol Genet Genomic Med* 2014;2(4):280-91. <https://doi.org/10.1002/mgg3.95>
4. Félix TM, Oliveira BM, Artifon M, Carvalho I, Bernardi FA, Schwartz IVD, et al. Epidemiology of rare diseases in Brazil: protocol of the Brazilian Rare Diseases Network (RARAS-BRDN). *Orphanet J Rare Dis* 2022;17(1):84. <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02254-4>
5. Melo DG, Lessa ACO, Teixeira Filho JL, Nhoncane GC, Drizlionoks E, Klein C, et al. Perfil clínico-epidemiológico da genética médica no Sistema Único de Saúde: análise do município de São Carlos, SP. *BEPA Boletim Epidemiológico Paulista* 2010;7(75):4-15.
6. Santos CS, Kishi RGB, Costa DLG, Silva DSD, Narciso TRF, Avó LRS, et al. Identificação de doenças genéticas na atenção primária à saúde: experiência de um município de porte médio no Brasil. *Rev Bras Med Fam Comunidade* 2020;15(42):2347. [https://doi.org/10.5712/rbmfc15\(42\)2347](https://doi.org/10.5712/rbmfc15(42)2347)
7. Horovitz DDG, Llerena Jr. JC, Mattos RA. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual. *Cad Saúde Pública* 2005;21(4):1055-64. <https://doi.org/10.1590/S0102-311X2005000400008>
8. Brasil. Ministério da Saúde. Gabinete do Ministro. Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a política nacional de atenção integral às pessoas com doenças raras, aprova as diretrizes para atenção integral às pessoas com doenças raras no âmbito do sistema único de saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio [Internet]. *Diário Oficial da União*; 2014 [acessado em 1 fev. 2021]. Disponível em: https://bvsmms.saude.gov.br/bvsm/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html
9. Melo DG, Germano CMR, Porciúncula CGG, Paiva IS, Neri JICF, Avó LRS, et al. Qualificação e provimento de médicos no contexto da política nacional de atenção integral às pessoas com doenças raras no sistema único de saúde (SUS). *Interface* 2017;21(Supl. 1):1205-16. <https://doi.org/10.1590/1807-57622016.0211>
10. Iriart JAB, Nucci MF, Muniz TP, Viana GB, Aureliano WA, Gibbon S. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. *Ciênc Saúde Coletiva* 2019;24(10):3637-50. <https://doi.org/10.1590/1413-812320182410.01612019>
11. Vieira TA. Genética comunitária: a inserção da genética médica na atenção primária à saúde em Porto Alegre [tese de doutorado]. Porto Alegre: Programa de Pós-Graduação em Ciências Médicas da Faculdade de Medicina da Universidade Federal do Rio Grande do Sul; 2012.
12. Melo DG, Gomes TLCS. Capacitação em genética médica para residentes em medicina de família e comunidade: relato de experiência. *Rev APS* 2009;12(1):83-7.
13. Vieira DKR, Attianezi M, Horovitz DD, Llerena Jr JC. Atenção em genética médica no SUS: a experiência de um município de médio porte. *Physis* 2013;23(1):243-61. <https://doi.org/10.1590/S0103-73312013000100014>
14. Acosta AX, Abé-Sandes K, Giugliani R, Bittles AH. Delivering genetic education and genetic counseling for rare diseases in rural Brazil. *J Genet Couns* 2013;22(6):830-4. <https://doi.org/10.1007/s10897-013-9570-x>
15. Silva LP. Integração da genética médica com a atenção primária à saúde: uma estratégia de suporte remoto [dissertação de mestrado]. Porto Alegre: Programa de Pós-Graduação em Ciências Médicas da Faculdade de Medicina da Universidade Federal do Rio Grande do Sul; 2017.
16. Sociedade Brasileira de Medicina de Família e Comunidade. Currículo baseado em competências para medicina de família e comunidade [Internet]. 2015 [acessado em 01 fev. 2021] Disponível em: https://www.ufrgs.br/telessauders/documentos/biblioteca_em_saude/006_material_saude_curriculo_competencias_mfc.pdf
17. Tavares DF, Teixeira TRG, Cardoso Júnior LM, Acosta AX. Radiografia do ensino de genética humana e médica nos cursos de Medicina das Universidades Federais do Brasil. *Rev Bras Edu Saúde* 2020;10(2):71-7. <https://doi.org/10.18378/rebes.v10i2.7465>
18. Vieira TA, Giugliani C, Silva LP, Faccini LS, Leite JCL, Artigalás OAP, et al. Inclusion of medical genetics in primary health care: report of a pilot project in Brazil. *J Community Genet* 2013;4(1):137-45. <https://doi.org/10.1007/s12687-012-0110-4>

19. Melo DG, Paula PK, Rodrigues SA, Avó LRS, Germano CMR, Demarzo MMP. Genetics in primary health care and the national policy on comprehensive care for people with rare diseases in Brazil: opportunities and challenges for professional education. *J Community Genet* 2015;6(3):231-40. <https://doi.org/10.1007/s12687-015-0224-6>
20. Ferrari N, Azevedo ES. Relatos sobre a história da genética na Bahia. *Gazeta Médica da Bahia* 2007;77(2):237-40.
21. Brasil. Ministério da Educação. Empresa Brasileira de Serviços Hospitalares. Carta de serviços ao cidadão. Complexo Hospitalar Universitário Professor Edgard Santos. Home [Internet]. [acessado em 15 nov. 2022]. Disponível em: <https://www.gov.br/ebserh/pt-br/hospitais-universitarios/regiao-nordeste/hupes-ufba/acesso-a-informacao/acoes-e-programas/carta-de-servicos>
22. Brasil. Ministério da Saúde. Gabinete do Ministro. Portaria nº 1.237, de 06 de junho de 2019. Habilita o Hospital Universitário Professor Edgard Santos como Serviço de Referência em Doenças Raras e estabelece recurso do Bloco de Custeio das Ações e Serviços Públicos de Saúde da Atenção de Média e Alta Complexidade Ambulatorial e Hospitalar – Grupo de Atenção de Média e Alta Complexidade – MAC, a serem disponibilizados por meio do Fundo de Ações Estratégicas e Compensação – FAEC do Estado da Bahia [Internet]. *Diário Oficial da União*; 2019 [acessado em 1 fev. 2021]. Disponível em: <https://www.in.gov.br/web/dou/-/portaria-n-1.237-de-6-de-junho-de-2019-157606612>
23. Brasil. Ministério da Educação. Empresa Brasileira de Serviços Hospitalares. Universidade Federal da Bahia. Complexo Hupes. Home [Internet]. [acessado em 10 nov. 2021]. Disponível em: <https://www.gov.br/ebserh/pt-br/hospitais-universitarios/regiao-nordeste/hupes-ufba>
24. Costa AJ, Valadares AMA, Silva BHDA, Barreto GSA, Campos HFS, Souza ICS, et al. Projeto Político Pedagógico. Programa de Residência de Medicina de Família e Comunidade e Multiprofissional em Saúde da Família. Fundação Estatal Saúde da Família; 2022.
25. Melo DG, Silva AA, El Husny AS, Ferraz VEF. Perfil de competência em genética para médicos do Brasil: uma proposta da Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica. *Rev Bras Educ Med* 2019;43(1 Supl. 1):451-61. <https://doi.org/10.1590/1981-5271v43suplemento1-20180257>
26. Duncan BB, Schmidt MI, Giugliani ERJ, Duncan MS, Giugliani C. Medicina ambulatorial: condutas de atenção primária baseadas em evidências. 4ª ed. Porto Alegre: Artmed; 2013.
27. Oliveira MAC, Pereira IC. Atributos essenciais da atenção primária e a estratégia saúde da família. *Rev Bras Enferm* 2013;66(spe):158-64. <https://doi.org/10.1590/S0034-71672013000700020>
28. Gusso G, Lopes JMC, Dias LC. Tratado de medicina de família e comunidade: princípios, formação e prática. Porto Alegre: ARTMED; 2019.
29. Valladão Júnior JBR, Gusso G, Olmos RD. Medicina de família e comunidade. Série manual do Médico-Residente do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo. São Paulo: Atheneu; 2017.
30. Stewart M, Brown JB, Weston WW, McWhinney IR, McWilliam CL, Freeman TR. Medicina centrada na pessoa: transformando o método clínico. 3ª ed. Porto Alegre: Artmed; 2017.