## XV SEMANA UNIVERSITÁRIA XIV ENCONTRO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA VII FEIRA DE CIÊNCIA, TECNOLOGIA E INOVAÇÃO UNIFIMES 2020



## OBSTÁCULOS PARA O ESTUDO GENÉTICO DE PACIENTES DURANTE O ATENDIMENTO MÉDICO NO BRASIL

Fernanda Ramos Barbosa de Oliveira<sup>1</sup>, Maria Eduarda Arantes da Cunha<sup>1</sup>, Norma Condinho Filgueiras<sup>2</sup>, Andresa de Cássia Martini Mendes<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Discente – UNIFIMES (e-mail:fernanda.ramos201551@academico.unifimes.edu.br)

<sup>2</sup> Docente – UNIFIMES

Modalidade do trabalho:() Extensão (x) Pesquisa

Existem cerca de 6 a 7 mil doenças genéticas conhecidas, sendo que estas são diferenciadas por suas raridades e individualidades. Quando avaliadas de forma coletiva, apresentam uma prevalência entre 31,5 a 73 a cada mil indivíduos e este fato demonstra a grande importância do campo da genética médica para a manutenção da saúde e longevidade da população (1). Este trabalho teve como obietivo avaliar os entraves existentes para o estudo genético no país, bem como a importância e a possibilidade de maior integração da genética durante as etapas iniciais da consulta médica como forma de abordagem integral do paciente. caracterizando as políticas públicas já existentes relacionadas a este tipo de atendimento no Brasil. Trata-se de uma revisão de literatura nas bases de dados do Scielo, Google Acadêmico, NCBI e Pubmed, onde foram selecionados 21 itens para análise que se adequavam aos objetivos desta pesquisa, sendo estes: 3 Portarias do Governo Federal, 2 documentos com estatísticas encontradas no DATASUS, 1 Programa Nacional de Triagem Neonatal e 15 artigos científicos. É notória a existência de políticas públicas relacionadas de forma indireta à genética. Entretanto, grande maioria dessas encontram-se fortemente desarticuladas por ausência de competências de cunho médico relacionadas a este assunto, sejam elas o reconhecimento da importância de educação médica continuada, identificação de indivíduos que possuem ou possam desenvolver anomalias genéticas, dificuldade no manejo destes pacientes e uma baixa ou ausente promoção de educação em práticas clínicas com objetivo de conscientização sobre defeitos congênitos e/ou doenças genéticas (2). Dessa forma, percebe-se que apesar da existência de políticas voltadas ao atendimento genético, há ainda um grande problema definido pela ausência da regulamentação efetiva da Política Nacional de Genética Clínica como possível fator negativo em praticamente todos os estados do país, além de uma baixíssima distribuição territorial de centros e laboratórios que oferecem o atendimento genético. Outrossim, notou-se uma diminuída taxa de inclusão da competência em genética durante a graduação do médico, um fato que desfavorece grandemente o diagnóstico e o prognóstico de pacientes portadores destas tão importantes e até mesmo letais patologias (2,3). Diante dos resultados apontados, este trabalho evidenciou os obstáculos reais para a correlação benéfica entre a importância do estudo genético de pacientes durante o atendimento clínico no Brasil e sua real implementação.

Palavras-chave: Avaliação genética. Competência em genética. Genética médica.

## XV SEMANA UNIVERSITÁRIA XIV ENCONTRO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA VII FEIRA DE CIÊNCIA, TECNOLOGIA E INOVAÇÃO UNIFIMES 2020



## Referências:

- 1. JORDE, L.B, et al. Conceitos e história: o impacto clínico das doenças genéticas. In: Genética Médica. 5 ed.**Elsevier**, Rio de Janeiro, p.1-5, 2017
- 2. MELO, D.G. et al . Perfil de Competência em Genética para Médicos do Brasil: uma Proposta da Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica. **Rev. bras. educ. med.**, Brasília, v. 43, n. 1, supl. 1, p. 440-450, 2019.
- 3. VIEIRA, D.k. et al. Atenção em genética médica no SUS: a experiência de um município de médio porte. **Physis** [online], v. 23, n.1, p.243-261, 2013.