



## PERCEÇÃO DOS DISCENTES DE CIÊNCIAS DA SAÚDE SOBRE O ENSINO DE GENÉTICA E ACONSELHAMENTO GENÉTICO

Dulceria Costa da Silva (1,2); Bruno Luiz Fonseca Schamber-Reis (2)

1 - Universidade Estadual da Paraíba. [dulceriacosta@hotmail.com](mailto:dulceriacosta@hotmail.com)

2 – Núcleo de Genética Médica, UNIFACISA. [bruno.reis@fcm.edu.br](mailto:bruno.reis@fcm.edu.br)

**Resumo:** A genética é um componente essencial das ciências da saúde, sendo responsável por diversas condições de importância clínica. Diversos trabalhos afirmam que a boa aplicação dos conhecimentos adquiridos pela genética dão ao profissional de saúde recursos diferenciados que são fundamentais para contribuir com o bem-estar dos pacientes. Contudo, também já é bem descrito que grande parte dos profissionais são incapazes de unificar estes conhecimentos na prática, como resultado da pouca integração do ensino de genética na realidade clínica dos profissionais. Um tema central ao redor do qual estes conhecimentos se dispõem é o aconselhamento genético, cuja habilitação para realização no Brasil já foi estendida a diversos profissionais de saúde em resolução específica. O presente trabalho teve como objetivo analisar a percepção de discentes de cursos da saúde da Universidade Estadual da Paraíba acerca do ensino de genética e sua relação com a prática clínica e do aconselhamento genético. Foram aplicados questionários a discentes dos cursos de biologia, enfermagem, fisioterapia e odontologia que estivessem cursando a partir do quarto período. As questões referentes ao ensino e à prática clínica da genética foram aplicadas aos discentes que atuam em atendimento a pacientes. Verificou-se embora os discentes reconheçam a importância da disciplina, a forma como ela é abordada não é satisfatória, resultando em uma atuação prática deficitária, na qual os discentes muitas vezes são incapazes de reconhecer doenças genéticas ou mesmo que reconheçam, não possuem orientação de como proceder. Quanto às questões relacionadas ao aconselhamento genético, embora em todos os cursos tenha sido verificadas informações insuficientes, o curso de biologia se mostrou mais informado sobre o tema. Desta forma, conclui-se que há grande necessidade de reformulação do ensino de genética, voltando os temas abordados para as competências de cada curso, além de integrar os conhecimentos teóricos com a realidade prática dos profissionais. O curso de biologia apresentou os resultados mais satisfatórios quanto ao aconselhamento genético, o que pode ser resultado de uma maior vivência com a disciplina de genética. Contudo, em todos os cursos é necessário que haja discussões contínuas acerca do tema, esclarecendo aos discentes a possibilidade de atuação na área para que haja mais engajamento na disciplina e, desta forma, contribua para maior aplicação dos conhecimentos na prática.

**Palavras-chave:** Aconselhamento genético, ensino de genética, cursos da saúde.

### INTRODUÇÃO

A genética humana e médica tem agregado importância de modo crescente nos últimos anos, sobretudo após a consolidação do Projeto Genoma Humano, concluído no ano de 2003 (ROBINSON & FONG, 2008). A disciplina é, ao mesmo tempo, uma ciência básica e uma especialidade na área das ciências da saúde e se faz necessária com abordagens diferenciadas para cada curso, direcionadas para as diferentes áreas de atuação de cada profissional. Embora em cada especialidade seja requerido um perfil específico de conhecimentos sobre genética, um ponto central resultante da convergência do conhecimento de todas as profissões do ramo da saúde é o aconselhamento genético (AG).

De acordo com a Sociedade Americana de Genética Humana, o AG consiste no



processo de comunicação envolvendo informações relacionadas ao risco de ocorrência de uma doença genética em uma família, envolvendo fatores clínicos tais como diagnóstico, prognóstico e tratamento; a identificação dos fatores genéticos/hereditários que levam ao aparecimento da doença em questão; informação acerca das alternativas para lidar com o risco de recorrência e possíveis ações a serem tomadas de acordo com questões familiares, éticas e religiosas específicas de cada família (EPSTEIN, 1975). Desta forma, o AG é considerado um processo dinâmico e multidisciplinar. Contudo, os conflitos sobre a quem compete realizar este processo são constantes (BRUNONI, 2002).

No Brasil, estes conflitos ficaram evidentes no ano de 2014, com as modificações na regulamentação acerca da habilitação profissional para atuação no AG. O primeiro evento se deu por meio da publicação da portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014 do Ministério da Saúde, a qual restringia sua realização apenas por médicos geneticistas (BRASIL, 2014a). Posteriormente, após o posicionamento de outros profissionais da saúde contra a medida, tal ação foi reconsiderada, de modo que em 20 de maio do mesmo ano o Ministério da Saúde publica a portaria nº 981 que flexibiliza a habilitação para profissionais de saúde geneticistas, ou seja, abrangendo tanto médicos quanto não-médicos que possuam pós-graduação em genética (BRASIL, 2014b). Embora estas discussões sejam frequentes nos meios profissionais e acadêmicos superiores, o tema é pouco abordado no nível acadêmico básico, de forma que durante a graduação muitos indivíduos desconhecem a importância do AG na saúde básica. Neste sentido, o presente trabalho teve como objetivo analisar a percepção de estudantes da área da saúde da Universidade Estadual da Paraíba acerca do ensino de genética e do aconselhamento genético.

## **METODOLOGIA**

A pesquisa teve caráter exploratório e foi realizada por meio de levantamentos realizados com alunos dos cursos da área da saúde da Universidade Estadual da Paraíba, durante o mês de outubro de 2016. A coleta de dados foi realizada por meio de questionários estruturados e semi-estruturados, divididos didaticamente em duas partes. A primeira buscou conhecer a percepção dos alunos quanto à questão do ensino de genética e sua correlação com as experiências práticas dos discentes, sendo que a segunda continha perguntas direcionadas sobre o aconselhamento genético.

Para a primeira parte da pesquisa, os questionários foram aplicados a discentes dos cursos de enfermagem, odontologia e fisioterapia, visto que estes são os principais



profissionais que entram em contato com pacientes, momento em que a identificação de doenças genéticas é mais comum. Foram incluídos no estudo indivíduos que já cursaram a disciplina de genética e que já possuíssem alguma experiência prática de atendimento. Já na segunda parte, referente ao aconselhamento genético, os questionários foram aplicados a alunos dos cursos de biologia, enfermagem, odontologia e fisioterapia que já cursaram e foram aprovados na disciplina de genética, enquadrando-se nos critérios de inclusão supracitados (matriculados do quarto período em diante).

Para o questionário referente ao ensino de genética, foram obtidas 99 respostas, sendo 39 referentes a enfermagem, 29 a fisioterapia e 31 a odontologia e para o questionário abordando questões sobre o aconselhamento genético, obtivemos 133 respostas, sendo 39 provenientes de discentes do curso de enfermagem, 34 de biologia, 31 de odontologia e 29 de fisioterapia. Os valores relativos das respostas individuais obtidas foram tabulados em histogramas e comparados entre os grupos.

## RESULTADOS E DISCUSSÃO

Quando questionados sobre o quão importante a genética é para a respectiva profissão, 70% dos respondentes de enfermagem, 62% de fisioterapia e 82% de odontologia consideraram-na muito importante, sendo que os demais respondentes afirmaram ser pouco importante e em nenhum questionário o item irrelevante foi assinalado (Gráfico 1). Quanto à percepção dos respondentes sobre a qualidade da fundamentação teórica da disciplina nos respectivos cursos de graduação, a maioria dos respondentes afirmou ser regular (74% em enfermagem e odontologia e 55% em fisioterapia), como mostrado no Gráfico 2.

Gráfico 1: O quão importante a genética é para a sua profissão?

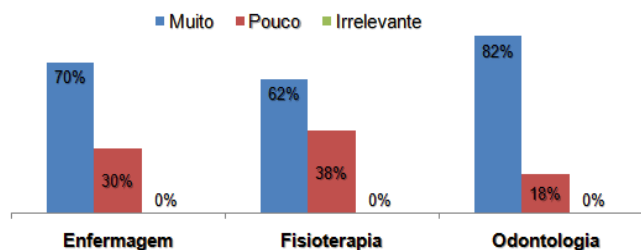
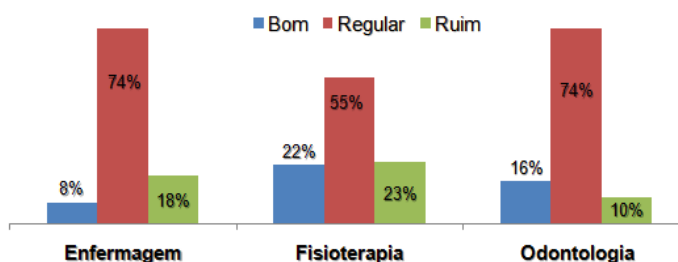


Gráfico 2: Como você considera sua fundamentação teórica em genética?



A pergunta seguinte referia-se à percepção dos discentes sobre a necessidade da realização de atividades práticas (clínicas e/ou laboratoriais) que envolvessem genética. A maioria dos discentes (87% em enfermagem, 55% em fisioterapia e 70% em odontologia) afirmou considerar importante (Gráfico 3). Perguntados sobre a adequação da carga horária ofertada para a disciplina (30 horas), enfermagem e fisioterapia tiveram resultados bastante semelhantes, com 67% e 68% dos respondentes afirmando ser insuficiente. Já o curso de odontologia apresentou resultados bastante discrepantes, com 87% considerando como suficiente (Gráfico 4). Em termos da adequação do conteúdo abordado (tópicos básicos de genética mendeliana e as síndromes genéticas mais conhecidas) à necessidade profissional de cada curso, novamente obteve-se percentuais bastante semelhantes em enfermagem e fisioterapia, com 51% e 52% afirmando que o conteúdo condiz com o perfil do profissional. Em odontologia, foi verificado o inverso, com 52% dos respondentes afirmando que o conteúdo não condiz com as necessidades do curso (Gráfico 5). É possível relacionar os perfis de respostas das duas últimas perguntas, de forma que provavelmente pelo fato de enfermagem e fisioterapia verem aplicação dos conteúdos da disciplina, sentem necessidade de uma abordagem mais aprofundada e, por isso, de uma carga horária maior, enquanto o inverso pode ser verificado no curso de odontologia.

Gráfico 3: Você considera necessário que haja abordagem prática de genética para seu curso?

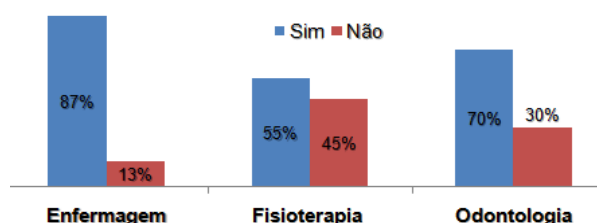


Gráfico 4: Você considera que a carga horária destinada à disciplina de genética seja suficiente?

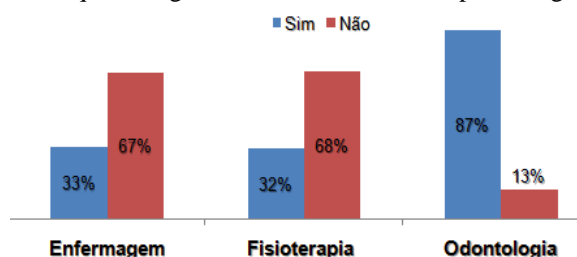
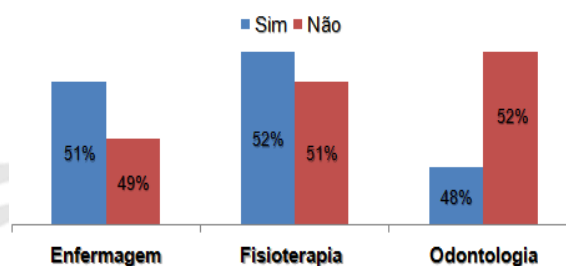
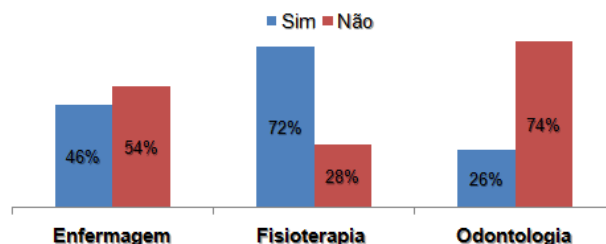


Gráfico 5: Você considera o conteúdo abordado condizente com a necessidade do seu curso?



Adentrando nas vivências práticas de genética, quando perguntados se já teriam identificado algum paciente portador de algum indício de doença genética durante atendimentos nas clínicas-escola, estágio ou mesmo em atividades extracurriculares e de extensão, nos cursos de enfermagem e odontologia a maioria dos respondentes (54% e 74%, respectivamente) afirmaram nunca ter atendido. Contudo, em fisioterapia foi verificado o inverso, com 72% dos respondentes afirmando já ter atendido, como mostra o Gráfico 6. Esta questão levantou observações importantes, primeiramente devido ao fato de em todos os cursos os respondentes associarem doenças genéticas a síndromes, o que provavelmente é resultado do conteúdo visto em sala de aula. Ainda neste sentido, no curso de enfermagem, todos os alunos afirmaram já ter passado por experiências práticas no setor de oncologia no Hospital da FAP do município de Campina Grande, porém como visto, grande parte dos alunos não identificou o câncer como doença genética. No curso de fisioterapia, os respondentes relataram muitos casos nos quais conseguem identificar claramente que a condição do paciente é condizente com alterações genéticas, mas não sabem como proceder visto que muitas vezes a cariotipagem já foi feita, e obteve-se um resultado normal. Tal fato reflete o desconhecimento dos profissionais sobre a existência de uma ampla gama de testes genéticos disponíveis e mais acurados do que o cariótipo, que detecta apenas anormalidades genéticas amplas a nível cromossômico.

Gráfico 6: Você já atendeu algum paciente que possuísse alguma indício de doença genética?



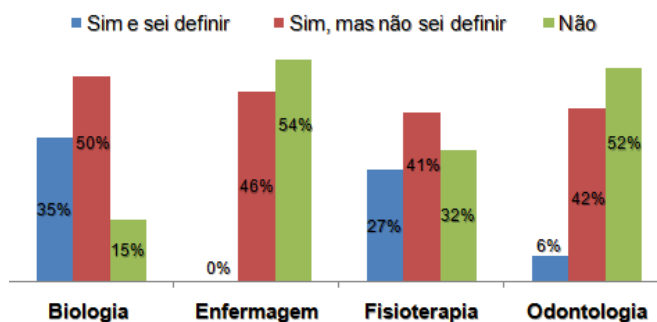
A questão subsequente referia-se à existência de orientação sobre como proceder em caso de identificação de pacientes suspeitos de doença genética. Neste item, a grande maioria dos respondentes dos três cursos (80% em enfermagem, 82% em fisioterapia e 74% em odontologia) afirmou não possuir orientação, como mostra o Gráfico 7.

Gráfico 7: Você tem/teve alguma orientação acadêmica de como proceder considerando a situação do item anterior?



Quanto ao aconselhamento genético, a primeira pergunta propôs avaliar se os alunos tinham conhecimento de seu conceito. O curso de biologia se mostrou mais informado, visto que teve o maior percentual de respondentes que afirmaram saber definir (35%) e o menor percentual de respondentes que não nunca ouviram falar (15%), seguido por fisioterapia visto que 27% sabem definir e 32% nunca ouviram falar. Já em enfermagem e odontologia a maioria (54% e 52%, respectivamente) afirmou nunca ter ouvido falar, sendo que em enfermagem nenhum respondente declarou ser capaz de definir. Em odontologia este percentual foi de apenas 6% (Gráfico 8). Uma quantidade significativa dos respondentes de todos os cursos declarou já ter ouvido falar em aconselhamento genético, mas não saber definir (Gráfico 8). Abaixo do gráfico seguem exemplos das definições dadas pelos discentes.

Gráfico 8: Você já ouviu falar em aconselhamento genético?



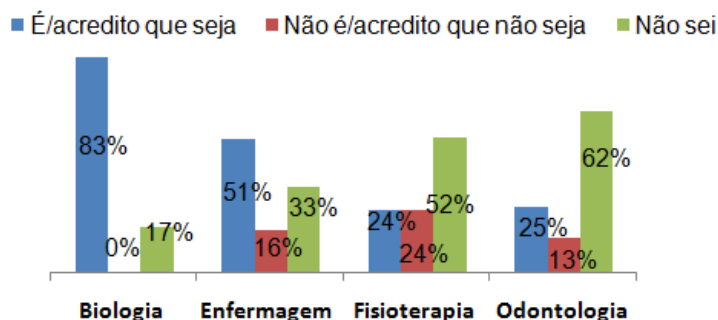
*“Aconselhamento genético é quando é relatado ao paciente o risco de ocorrer uma determinada doença, doença esta que pode ser transmitida hereditariamente, e mostrar opções, outros caminhos, que se possa passar os seus genes à próxima geração” (Biologia, 6º período)*

*“Informação sobre as condições que podem desencadear anomalias genéticas – síndromes ligadas a genes. E sobre os fatores a serem revistos no caso de casamentos consanguíneos” (Odontologia, 6º período)*

*“É a orientação a indivíduos que necessitam desta para evitar que a prole com distúrbios genéticos” (Fisioterapia, 8º período).*

As respostas subsequentes foram consideradas apenas nos casos em que os respondentes afirmaram saber o que é o aconselhamento genético, tendo definido ou não. A pergunta seguinte referia-se ao conhecimento sobre a habilitação da respectiva profissão para atuar no aconselhamento genético. Novamente, o curso de biologia se mostrou mais informado, visto que 83% dos respondentes declararam saber que são ou acreditarem que sejam habilitados, seguido pelo curso de enfermagem com 51% dos alunos. Em fisioterapia e odontologia, a maioria dos respondentes (52% e 62%, respectivamente) afirmou não saber se sua profissão é habilitada a atuar no AG (Gráfico 9). As respostas apontam a ausência de discussões acerca do tema em sala de aula, visto que de acordo com a regulamentação vigente (portaria nº 981 de 20 de maio de 2014) todos os profissionais da saúde, médicos e não-médicos, são habilitados a atuar no aconselhamento genético, desde que possuam pós-graduação na área de genética (BRASIL, 2014b).

Gráfico 9: Sua profissão é habilitada para atuar no aconselhamento genético?



Tendo em vista as respostas do item anterior, foi perguntado se em algum momento durante o curso houve discussão acerca da habilitação da respectiva profissão para atuar no aconselhamento genético. Embora em todos os cursos a maioria das respostas tenha apontado que não há discussão sobre a habilitação dos profissionais para atuar no AG, o curso de biologia mostrou resultados mais satisfatórios, com 41% dos respondentes afirmando que houve discussão em algum momento do curso, enquanto o menor percentual foi obtido no curso de odontologia (16%) (Gráfico 10). Quando questionados se já tinham ouvido falar em alguma regulamentação sobre quem é habilitado a atuar na área mais uma vez foi visto pouco conhecimento, e novamente o curso de biologia se mostrou mais informado, visto que 41% dos respondentes afirmaram já ter ouvido falar, seguido por odontologia (25%), enquanto enfermagem e fisioterapia obtiveram resultados iguais, com apenas 20% (Gráfico 11). Quando perguntados especificamente a qual regulamentação se referiam, boa parte dos respondentes relacionaram à informações do conselho federal da respectiva profissão e muitos deles não especificaram.

Gráfico 10: Em algum momento houve discussão a respeito da habilitação da sua profissão para atuar no AG?

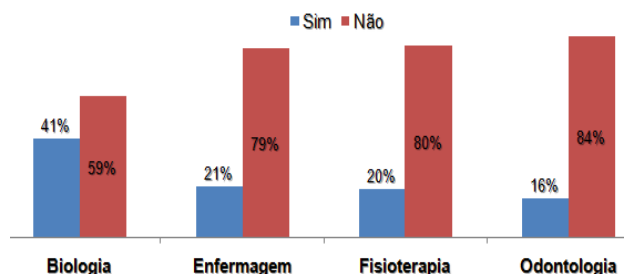
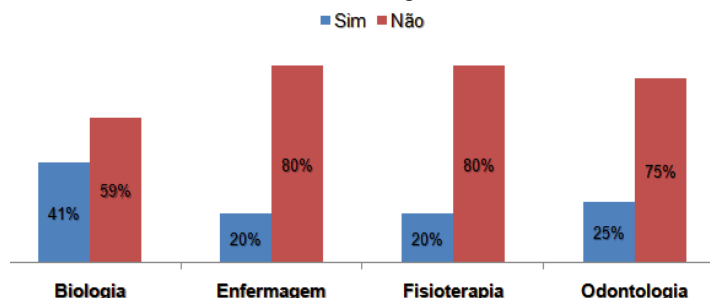


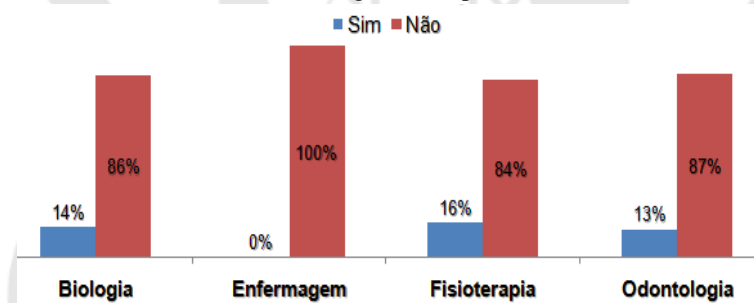


Gráfico 11: Você já ouviu falar em alguma regulamentação sobre qual(is) profissional(is) pode(m) atuar no aconselhamento genético?



Finalmente, quando perguntados se os conhecimentos adquiridos ao longo do curso sejam suficientes para atuar na área após formados, a maioria dos respondentes de todos os cursos afirmou que não (86% em biologia, 100% em enfermagem, 84% em fisioterapia e 87% em odontologia), como mostra o Gráfico 12.

Gráfico 12: Você acredita que seu curso ofereça conhecimentos suficientes para que você atue no aconselhamento genético após formado?



Na literatura já é bem descrito que grande parte dos profissionais responsáveis pelo cuidado básico não são preparados para lidar com doenças genéticas adequadamente, acarretando consequências negativas para a qualidade de vida dos pacientes, além de contribuir para aumento nos índices de morbidade e mortalidade, que afetam diretamente a saúde pública (PANEQUE, 2016). Trabalhos anteriores já vêm demonstrando a necessidade da integração do ensino e da prática em genética para o cuidado básico, assim como o pouco sucesso desta integração em outros países (HART & HART, 2016; JENKINS & CALZONE, 2007).

A contribuição da genética humana na odontologia envolve identificar doenças genéticas que afetam o trato oral, estudar suas consequências fenotípicas e permitir testes genéticos adequados para o diagnóstico. Além disso, permite identificar possíveis associações entre doenças genéticas, sugerir tratamentos efetivos



para cada doença e permitir o aconselhamento genético dos familiares (HART & HART, 2016). Um caso tido como bem-sucedido refere-se à Faculdade de Medicina e Odontologia da Universidade de Rochester, nos Estados Unidos, que possui um currículo no qual a genética é vista tanto da forma tradicional – abordando conceitos e tópicos básicos essenciais – quanto disposta nas outras disciplinas ao longo de todo o currículo. Assim, a instituição trata a genética como um *'motivo'* ao redor do qual as outras disciplinas e temas se dispõem (ROBINSON & FONG, 2008).

A competência do profissional de enfermagem quanto á genética recai sobre incorporar tecnologias e informações na prática da enfermagem em benefício do paciente, além de defender o acesso adequado a essas tecnologias e auxiliar médicos e pacientes na tomada de decisões, quando necessário. Assim, o conhecimento deste profissional deve ser amplo, pois deve abordar desde as fases iniciais de identificação da doença, até as ações que deverão ser adotadas de acordo com os valores culturais, religiosos e éticos dos pacientes (JENKINS & CALZONE, 2007). Contudo, também é verificado uma lacuna no conhecimento da relevância da genética no cuidado básico, principalmente no que se trata da especificidade e utilidade dos inúmeros testes clínicos disponíveis, lacuna esta que só pode ser fechada com educação e inserção prática (CALZONE, 2010). Já na área da fisioterapia, a compreensão sobre a relação dos mecanismos genéticos e questões como respostas ao exercício físico pode, por exemplo, revolucionar os protocolos de tratamento utilizados até o momento, otimizando as respostas dos pacientes e conseqüentemente otimizando sua reabilitação (CORNWALL & OSMOTHERLY, 2014).

O ensino de genética para profissionais de saúde deve ir além dos fundamentos de genética mendeliana e citogenética, de modo a fornecer recursos aos profissionais para aplicação da genética na prática clínica. Caso contrário, com a formação inadequada em genética serão lançados no mercado profissionais que deixarão a desejar no diagnóstico de doenças genéticas, na escolha de terapias ou testes baseados em informações genômicas e principalmente no trabalho em colaboração com outros membros da equipe de saúde (HART & HART, 2016). Além disso, devido aos avanços nas tecnologias biomédicas, sobretudo com a consolidação e crescente avanço da medicina personalizada, todos os profissionais de saúde necessitam se adaptar para a integração dos conhecimentos de genética em sua realidade profissional, visando sempre o benefício ao paciente.



## CONCLUSÕES

Após a análise dos resultados foi perceptível a presença de um déficit no processo de ensino-aprendizagem de genética em seu modo mais amplo, refletindo em uma atuação profissional falha no que diz respeito à identificação e intervenções relativas a doenças genéticas. Também foi perceptível a existência de um grande déficit nos conhecimentos a respeito do aconselhamento genético em todos os cursos, de modo que a uma porção representativa dos alunos desconhecia o termo, além de a maioria não saber da possibilidade de atuar nesta área. Contudo, o curso de biologia se mostrou mais informado, o que certamente é resultado de um maior contato com a disciplina.

Assim, se fazem necessárias intervenções que tornem a disciplina de genética mais proveitosa para cada curso. Segundo os alunos, boas opções seriam as atividades práticas direcionadas às necessidades e vivências de cada especialidade – dentro das quais temas relacionados ao aconselhamento genético poderiam ser inserido – somado à adequação dos conteúdos e da carga horária ofertada.

## REFERÊNCIAS

- BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014. **Diário Oficial da República Federativa do Brasil**, Brasília/DF, 21 fev. 2014 nº 30, Seção 1, pág 44.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria nº 981, de 21 de maio de 2014. **Diário Oficial da República Federativa do Brasil**, Brasília/DF, 21 maio. 2014 nº 95, Seção 1, pág. 44.
- BRUNONI, D. Aconselhamento genético. **Ciênc. saúde coletiva**, 2002;7(1):101-107.
- CALZONE, K. A., et al. Nurses transforming health care using genetics and genomics. **Nursing outlook**, 2010;58(1):26.
- CORNWALL, J.; OSMOTHERLY, P. Genomic medicine and the future of physiotherapy. **Australasian Medical Journal**, 2014;7(8):361–362.
- EPSTEIN, Genetic counseling: statement of the American Society of Human Genetics ad hoc Committee on Genetic Counseling. **Am J Hum Genet**, 1975;27:240-242.
- HART, P. S., & HART, T. C. Invited commentary: The need for human genetics and genomics in dental school curricula. **Molecular genetics & genomic medicine**, 2016;4(2):123-125.
- JENKINS, J; CALZONE, K. A. Establishing the essential nursing competencies for genetics and genomics. **Journal of nursing scholarship**, 2007;39:1:10-16.
- PANEQUE, M. et al. A sistematic review of interventions to provide genetics education for



**II CONBRACIS**  
II Congresso Brasileiro de Ciências da Saúde

primary care. **BMC Family Practice** 2016(17)89.

ROBINSON, D. M.; FONG, C. Genetics in medical school curriculum: A look at the University of Rochester School of Medicine and Dentistry. **Journal of Zhejiang University science B**, 2008;9(1):10-15.

