

A inclusão de Doenças  
Raras na grade curricular  
de cursos de ensino  
superior de saúde

Natasha Shessarenko Fraife Barreto  
Conselheira Federal por Mato Grosso



CFM  
CONSELHO FEDERAL DE MEDICINA



# Doenças Raras - DR



Afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos.

1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos.

Entre 6.000 a 8.000 tipos diferentes de DR.

Brasil: 13 milhões de pessoas com DR.

# Doenças Raras - Definição em vários Países

Country	WHO Region	Definition of rare diseases (prevalence)	Definition of rare diseases (fixed no.)	Persons per 10,000
Argentina	AMR	5/10,000	-	5
Brazil	AMR	65/100,000	-	6.5
Peru	AMR	1/100,000	-	0.1
Chile	AMR	5/10,000	-	5
Colombia	AMR	2/10,000	-	2
Ecuador	AMR	1/10,000	-	1
Mexico	AMR	5/10,000	-	5
Panama	AMR	5/10,000	-	5
European Union (EU)	EUR	5/10,000	-	5
United States of America	AMR	-	200,000	5.9

The table shows the difference in "Rare Diseases" definitions in Latin America, the European Union, and the United States. It highlights the importance of effectively implementing the universal description of rare diseases, proposed by Rare Diseases International (RDI) in May 2022, at the World Health Assembly (WHA).

# Doenças Raras



**Ampla diversidade de sinais e sintomas** e variam não só de doença para doença, mas também de pessoa para pessoa acometida pela mesma condição.

**Manifestações relativamente frequentes podem simular doenças comuns, dificultando o seu diagnóstico,** causando elevado sofrimento clínico e psicossocial aos afetados, bem como para suas famílias.

**São doenças crônicas, progressivas e incapacitantes, podendo ser degenerativas** e também levar à morte.

**Afetam muito a qualidade de vida** das pessoas e de suas famílias.



# Panorama



Reabilitação e  
Medicamentos Paliativos

Cirurgias ou  
Medicamentos  
Sintomáticos

Medicamentos  
que interferem na  
progressão da doença





# Panorama



13  
milhões

75%  
Crianças

25%  
Adultos

30%

Mortalidade  
antes dos  
5 anos de idade

# Doenças Raras – Jornada do Diagnóstico

## A jornada do paciente até o diagnóstico



# Doenças Raras – Percurso do Diagnóstico





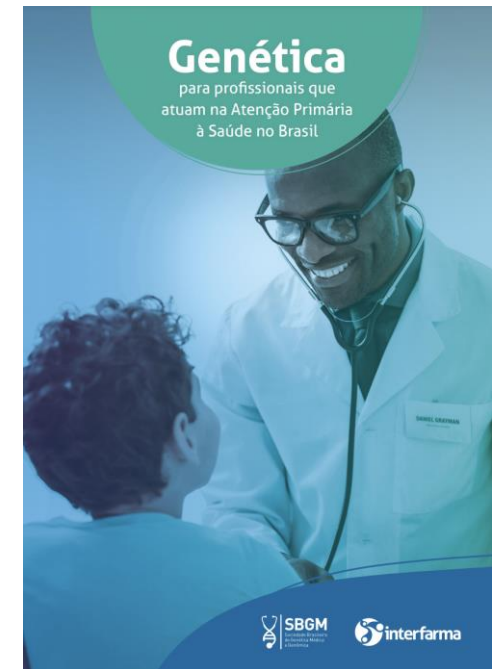
# A inclusão de Doenças Raras na grade curricular de cursos de ensino superior de saúde

- Câmara Técnica de Doenças Raras do CFM;
- Pilar de atuação da CT de Doenças Raras do CFM – Educação
  - Educação na graduação
  - Educação continuada
  - Educação para a sociedade
- Realização de Jornadas, Foruns e eventos;
- Elaboração de vídeos, conteúdos, cartilha ;
- SBP; SBGM;



# A inclusão de Doenças Raras na grade curricular de cursos de ensino superior de saúde

- Mudança do perfil epidemiológico - doenças genéticas são relevantes como problema de saúde pública;
- Manejar estas doenças de forma ética e assertiva, alinhada com a lógica e as políticas do Sistema Único de Saúde (SUS), é competência desejável para todos os médicos, impactando sua formação na graduação;
- 80% das doenças raras são de natureza genética;



# A inclusão de Doenças Raras na grade curricular de cursos de ensino superior de saúde

Diretrizes Curriculares Nacionais do Curso de Graduação em Medicina, publicada em 2014:

“IV – Promoção de Investigação Diagnóstica:

a) proposição e explicação, à pessoa sob cuidado ou responsável, sobre a investigação diagnóstica para ampliar, confirmar ou afastar hipóteses diagnósticas, incluindo as indicações de realização de aconselhamento genético”

*Perfil de Competência em Genética para  
Médicos do Brasil: uma Proposta da Sociedade  
Brasileira de Genética Médica e Genômica*

*Competency Profile in Genetics for Physicians  
in Brazil: A Proposal of the Brazilian Society  
of Medical Genetics and Genomics*

*Débora Gusmão Melo<sup>I</sup>*

*André Anjos da Silva<sup>II</sup>*

*Antonette Souto El Husny<sup>III</sup>*

*Victor Evangelista de Faria Ferraz<sup>IV</sup>*

# A inclusão de Doenças Raras na grade curricular de cursos de ensino superior de saúde

PERFIL do egresso da graduação em Medicina:

- **SUSPEITAR** o diagnóstico de uma condição de base genética;
- **EXPLICAR E PROPOR** ao paciente a necessidade de realizar investigação diagnóstica para ampliar, confirmar ou afastar essas hipóteses diagnósticas;
- **INTERPRETAR** os resultados dos exames e propor maior investigação ou não;
- **INDICAR** o aconselhamento genético;

# A inclusão de Doenças Raras na grade curricular de cursos de ensino superior de saúde

SBGM definiu as quatro competências desejáveis:

- a) Reconhecer a necessidade de educação continuada, examinando regularmente a sua própria competência clínica;
- b) Identificar indivíduos que apresentem ou possam desenvolver uma doença genética e saber como e quando encaminhá-los para aconselhamento genético;
- c) Manejar pacientes com doenças genéticas e/ou defeitos congênitos no âmbito da sua atuação profissional;
- d) promover e estimular práticas clínicas e de educação em saúde, objetivando a promoção e prevenção de doenças genéticas e defeitos congênitos

# Competência:

- conhecimentos,
- habilidades e
- atitudes

## QUADRO 1 Conhecimentos, habilidades e atitudes necessárias para alcançar o perfil de competência em genética proposto pela SBCM para os médicos do Brasil

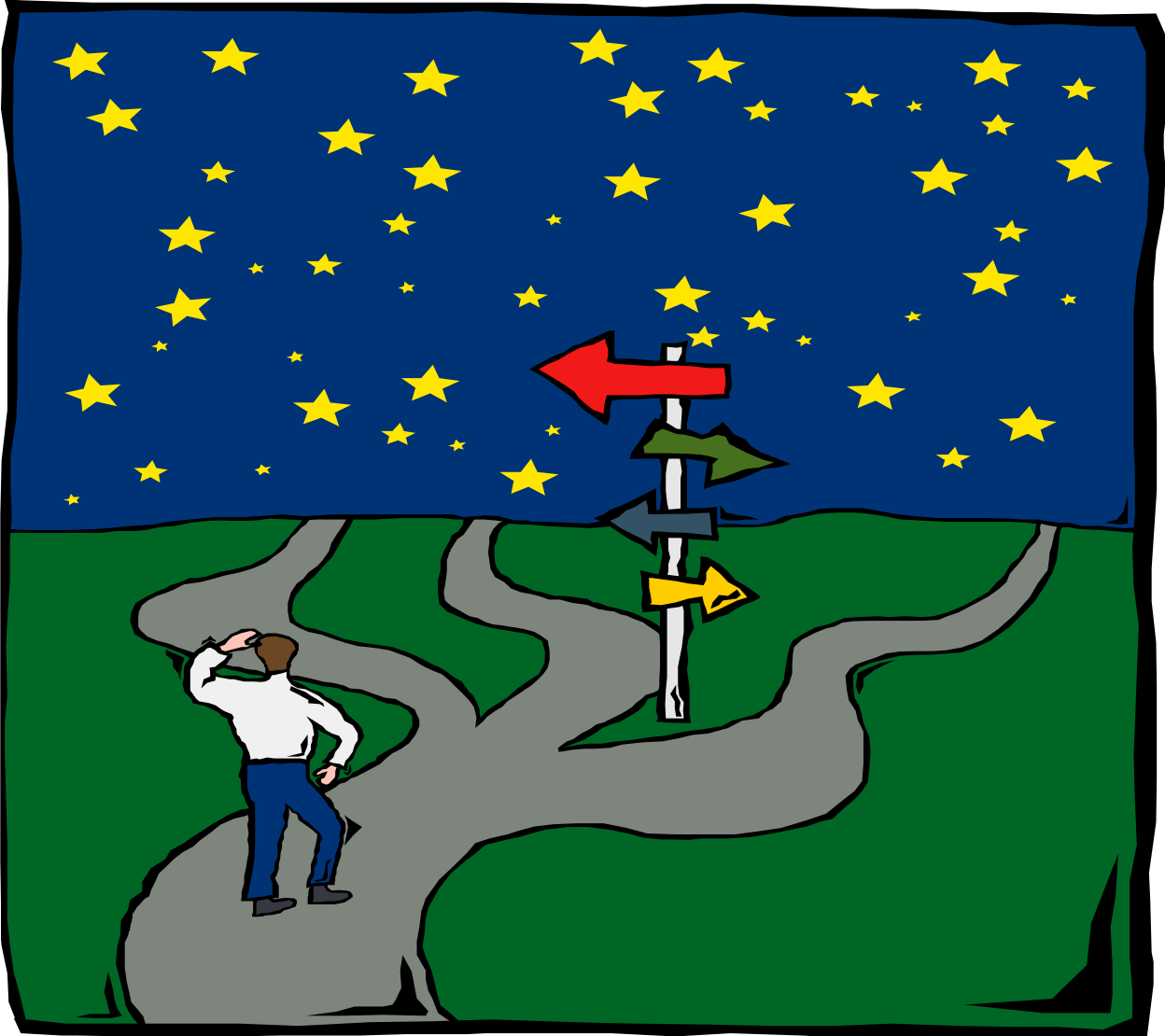
Conhecimentos	Reconhecer a importância das doenças genéticas/defeitos congênitos no contexto epidemiológico local e nacional.
	Conhecer a terminologia e os conceitos básicos usados na genética médica.
	Conhecer os padrões de herança clássicos no âmbito das famílias e comunidades.
	Reconhecer a importância do heredograma ao avaliar a predisposição/susceptibilidade e a transmissão de doenças genéticas.
	Ter noções básicas da morfogênese e da fisiologia humana e do papel da genética nesses processos.
	Conhecer os princípios básicos de genética e biologia molecular (divisão celular, alterações cromossômicas, tipos de mutação, código genético, etc.) e como se associam à formação de doenças, incluindo aspectos de carcinogênese e dos distúrbios neurogenéticos.
	Entender como a interação de fatores genéticos, ambientais e comportamentais atua na susceptibilidade, no início e no desenvolvimento de doenças, assim como na manutenção da saúde e resposta ao tratamento.
	Conhecer as bases da farmacogenética.
	Reconhecer os principais agentes teratogênicos e as medidas preventivas relacionadas (especialmente álcool e drogas ilícitas).
	Reconhecer os principais fatores de risco genéticos – idade parental avançada, consanguinidade, recorrência familiar.
	Conhecer as medidas preventivas relacionadas às doenças genéticas/defeitos congênitos – ácido fólico pré-concepcional, imunizações maternas, hábitos de vida saudáveis.
	Reconhecer que as doenças genéticas são frequentemente distúrbios multissistêmicos, necessitando de abordagem interdisciplinar e multiprofissional.
	Conhecer os princípios e diretrizes do Programa Nacional de Triagem Neonatal.
	Conhecer os formulários oficiais e obrigatórios para registro das doenças genéticas/defeitos congênitos – Declaração de Nascido Vivo e Declaração de Óbito.
	Conhecer as doenças genéticas/defeitos congênitos que não são raros, ou seja, que têm prevalência superior a 1,3:2.000 indivíduos.
	Conhecer os principais testes genéticos utilizados na prática clínica.
	Conhecer as bases do aconselhamento genético.
Habilidades	Conhecer a rede de atenção e cuidados em saúde disponível nos três níveis de complexidade para os indivíduos com doenças genéticas/defeitos congênitos e suas famílias.
	Conhecer as atribuições do médico geneticista no reconhecimento e manejo das doenças de base genética/congênita, com o intuito de operacionalizar o sistema de referência/contrarreferência.
	Conhecer os princípios de genética e biologia molecular básica associados aos mecanismos oncológicos e a consequente interface da genética com a oncologia (oncogenética).
	Conhecer os princípios de genética básica e sua interface com os distúrbios neurológicos (neurogenética).
	Reunir informações e interpretar a história genética de uma família, incluindo a construção de um heredograma de no mínimo três gerações e o reconhecimento de padrões de herança.
	Reconhecer a variação do fenótipo normal e suas alterações morfológicas e funcionais.
Atitudes	Preencher adequadamente os documentos de referência e contrarreferência dos pacientes com suspeita ou com diagnóstico definido de doenças genéticas e defeitos congênitos.
	Usar habilidades de comunicação adequadas e demonstrar consciência da necessidade de confidencialidade e de uma abordagem não diretiva junto aos pacientes e suas famílias.
	Usar adequadamente a tecnologia disponível para a obtenção de informações atualizadas sobre genética e genômica.
	Reconhecer as interfaces principais da genética em diferentes áreas clínicas de forma multidisciplinar.
	Respeitar o aconselhamento genético não diretivo e não coercitivo.
	Considerar as crenças culturais e religiosas do paciente a respeito da sua herança genética, quando presta cuidados a pessoas com ou em risco de desenvolver doenças genéticas.
	Perceber a importância e a necessidade de privacidade e confidencialidade.
Ter consciência do impacto social e psicológico de um diagnóstico genético no paciente e seus familiares.	
Trabalhar de forma cooperativa e colaborativa em uma equipe interdisciplinar e multiprofissional em saúde.	

# A inclusão de Doenças Raras na grade curricular de cursos de ensino superior de saúde

A adoção deste perfil de competência mínimo em genética em todas as escolas médicas brasileiras com a finalidade de formar um médico mais adequado às atuais demandas do SUS.

Esse perfil de competência pode subsidiar ações de educação permanente na área da genética, de forma a capacitar o recurso humano do SUS em relação às doenças genéticas e aos defeitos congênitos.





# Obrigada

[natasha.barreto@portalmedico.org.br](mailto:natasha.barreto@portalmedico.org.br)

@dranatahamt

