



CENTRO UNIVERSITÁRIO DO ESTADO DO PARÁ
PRÓ-REITORIA DE GRADUAÇÃO E EXTENSÃO
CURSO DE MEDICINA

EDUARDO FELIPE DOS SANTOS CARDOSO
SAMUEL NEGRÃO RODRIGUES MORHY

**RECONHECIMENTO DE ASPECTOS DE GENÉTICA MÉDICA NA
INTERPRETAÇÃO DE CASOS CLÍNICOS: ESTUDO COMPARATIVO ENTRE
DOCENTES E DISCENTES DO CURSO DE MEDICINA DO CESUPA**

BELÉM – PARÁ

2020

EDUARDO FELIPE DOS SANTOS CARDOSO

SAMUEL NEGRÃO RODRIGUES MORHY

**RECONHECIMENTO DE ASPECTOS DE GENÉTICA MÉDICA NA
INTERPRETAÇÃO DE CASOS CLÍNICOS: ESTUDO COMPARATIVO ENTRE
DOCENTES E DISCENTES DO CURSO DE MEDICINA DO CESUPA**

Trabalho de conclusão de curso apresentado à coordenação do curso de medicina do Centro Universitário do Estado do Pará (CESUPA), como requisito parcial para obtenção do grau de bacharel em medicina.

Orientadora: Profa. Dra. Antonette Souto El-Husny.

BELÉM – PARÁ

2020

Dados Internacionais de Catalogação-na-publicação (CIP)
Biblioteca do CESUPA, Belém – PA

Cardoso, Eduardo Felipe dos Santos.

Reconhecimento de aspectos de genética médica na interpretação de casos clínicos: estudo comparativo entre docentes e discentes do curso de medicina do CESUPA / Eduardo Felipe dos Santos Cardoso, Samuel Negrão Rodrigues Morhy; orientadora Antonette Souto El-Husny. – 2020.

Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação) – Centro Universitário do Estado do Pará, Medicina, Belém, 2020.

1. Genética médica. 2. Medicina – Estudo e ensino. 3. Educação médica. I. Morhy, Samuel Negrão Rodrigues. II. El-Husny, Antonette Souto, orient. III. Título.

DEDICATÓRIA

Dedicamos este trabalho a Deus e aos nossos pais, Edivaldo dos Santos Cardoso e Pêdra dos Santos Cardoso (Eduardo), Mustafa Morhy Junior e Martha Helena Negrão Rodrigues Morhy (Samuel) fonte maior de força e exemplos de vida.

AGRADECIMENTOS

Após 2 anos de pré-vestibular e cinco anos de curso início a minha caminhada tão sonhada: a formação em medicina. Mas esse sonho que tanto lutei nunca poderia dizer que pertenceu somente a mim, tive o apoio e incentivo de diversos pilares.

Meu primeiro agradecimento é à Deus, pois sem sua graça não teria tido determinação para alcançar os meus objetivos. Ele com seu infinito amor, me fez compreender o sentido do tempo certo. Afinal, hoje, quando recordo os tempos de luta no cursinho, posso certamente agradecer o caminho que trilhei. Foi mais bonito do que poderia um dia imaginar.

Em segundo lugar, queria agradecer à minha família: Edivaldo, Pêdra e Arthur. Foram longos anos de extrema dedicação, oração, abdição e confiança no meu potencial. A minha gratidão é infinita aos dois, não somente por me proporcionar a melhor educação, mas também por estenderem suas mãos, incansavelmente, nos períodos em que estive cansado. Aos meus tios e tias que lutaram e confiaram igualmente no meu potencial, dando o subsídio para que eu conquistasse o meu sonho, em especial à minha tia Leó e aos meus padrinhos Luciana e Erivaldo. Aos meus avós, os quais mesmo distantes em virtude da rotina, transmitiram toda a energia positiva. E, não menos importante, aos meus primos (irmandade) por todo o cuidado, carinho e vibrações nas menores conquistas.

Aos meus amigos e suas famílias, cada um de vocês foi essencial para que eu alcançasse o meu objetivo. Gratidão inenarrável àqueles dos tempos de colégio: Sued, Lucas, Isabela, Gabriela, Beatriz, Lídia e Carol Pereira. À minha amiga Letícia que tanto estendeu sua mão nos períodos de luta, obrigado por tudo! Aos meus amigos de faculdade, cada um de vocês foi importante em sua maneira, afinal deixaram a rotina mais leve: Grupo de estudo, Bea Diniz, Bea Alves, Aline, Joyce, Rafael, Samuel e Caio, e aos meus queridos amigos do cursinho que estão comigo até hoje: Sofia, Cris, Amanda e Nicole, obrigado por tanto! Às minhas amigas Eduarda Bastos, Camila Souza e Juliany que tanto me auxiliaram nas revisões deste TC, lutaram comigo e me deram a melhor assistência que poderia imaginar, amo vocês!

E, em especial aos meus melhores amigos: Geórgia Negrão, Daniel Miranda e Carol Vallinoto, eu nem sei dizer o quanto eu lembrei de vocês ao escrever esta monografia, afinal sonharam comigo desde antes desse sonho se materializar,

choraram comigo nas etapas difíceis e hoje, perto da formatura, sei que estarão com suas famílias que tanto tenho carinho, vibrando pela minha vitória. Sempre juntos!

À JK Rowling e sua criação que foi e é um dos elementos mais especiais da minha vida. Harry Potter me acompanhou nos momentos de tensão, alegria, desmotivação e busca de escape. Foi essencial para que eu conhecesse, a cada dia, o melhor de mim como pessoa e futuro profissional. Moldou meu caráter e transmitiu a mensagem de amor e empatia que eu tanto almejo fornecer aos meus futuros pacientes. Afinal, como diz o próprio Daniel Radcliffe: “Dedicação é importante, mas tem uma coisa que importa ainda mais. Acreditar em si mesmo”.

Aos professores e funcionários do CESUPA, obrigado por todos os ensinamentos. Aos que não citei diretamente, mas que se fazem presente, recebam meu muito obrigado!

Eduardo Felipe dos Santos Cardoso

AGRADECIMENTOS

Gostaria de agradecer em primeiro lugar a Deus por ter guiado meus passos até aqui, ele que sempre está presente na minha vida me concedendo inúmeras bênçãos e jamais falhando ao demonstrar que tudo tem o seu tempo e que com fé e esforço tudo se realiza.

Ao meu amado pai Mustafa Junior que não mede e nunca mediu esforços para fazer tudo o que sempre pôde por mim e pelos meus dois irmãos. Que sempre me apoiou durante todos os dias da vida e sempre foi meu Norte me guiando pelo caminho das pedras e espinhos. Sem ele jamais teria chegado onde estou hoje, pois existiram momentos em que ele acreditou em mim mais do que eu mesmo. Minha eterna gratidão e amor, Pai!

À minha amada mãe Martha que sempre me amou incondicionalmente e é meu porto seguro, sempre me apoiando, me acalentando nos dias difíceis, sonhando junto comigo, vibrando nas minhas vitórias e sofrendo nas minhas derrotas. Mãe, a você que me mostra diariamente que posso alcançar todos os meus sonhos com esforço e dedicação e que me ensinou a jamais desistir, meu eterno amor e agradecimento. Sei que poderei contar com você durante toda minha vida! Te amo!

Aos meus amados irmãos Khalil e Daniel, meu muito obrigado por me apoiarem nas dificuldades, por rirem comigo, chorarem comigo, alegrarem meus dias e me mostrarem que são meus melhores amigos para toda a vida.

Aos meus queridos avós paternos e maternos. Em especial ao meu saudoso avô Mustafa Morhy, não mais presente neste plano, que foi meu maior exemplo de vida e muito me ensinou, sei que olhas por mim de onde estiver. Ao meu amado avô Joaquim Negrão que sempre me alegra, me mata de rir com suas piadas e que me ensinou a sempre triunfar nas adversidades. Às minhas amadas e queridíssimas avós Arlinda e Maria Estella, elas sempre me encheram com seu mais sincero e puro amor, me apoiaram, sempre se dedicaram ao máximo para serem presentes em minha vida e fazem tudo por mim. Meu muito obrigado, amo as duas eternamente! Vocês fazem parte da minha caminhada, sem vocês tudo seria mais difícil.

Ao meu querido tio Nader, muito obrigado por todo companheirismo, por todos os conselhos e ensinamentos, por acreditar em mim, por me ensinar valores preciosos, como calma, paciência, resiliência e a crer que no fim tudo dá certo.

À minha amada tia Sylvia e toda sua família que tenho total certeza que torce muito por mim e pelo meu sucesso pessoal e profissional. Amo vocês!

À minha amada namorada Lorena Cavalli, esta que não poderia faltar em meus agradecimentos, já que é com ela que eu divido e compartilho quase tudo: o curso de medicina, a rotina diária, os bons e maus momentos, as vitórias e as derrotas. Ela que sempre fica ao meu lado, que me ama imensamente, que me ensinou a acreditar em mim sempre e me mostra todos os dias como a vida pode ser bela. Amo você incondicionalmente, minha eterna gratidão por ter me acompanhado durante os últimos anos e me apoiado em todas minhas escolhas.

Aos meus melhores amigos do colégio: Adolfo Vieira, Guilherme Rymysz, Felipe Chaves, José Victor Freitas, Rafael Guerreiro e Tiago de Abreu. Obrigado por sempre apoiarem minhas escolhas e por toda a amizade ao longo desses anos.

À minha dupla de TC Eduardo e ao meu grupo de internato. Obrigado por tornarem a árdua rotina diária mais leve e fácil de ser vencida.

A todos os professores e mestres do Cesupa, meu muito obrigado por todos os ensinamentos que foram e estão sendo de fundamental importância para a minha formação.

Samuel Negrão Rodrigues Morhy

RESUMO

O pensamento de que a prática da genética médica é uma atuação isolada das outras especialidades e que o geneticista é um profissional afastado da clínica e dedicado aos laboratórios é frequente. Trata-se de uma ideia equivocada, por isso muitos profissionais ainda sentem-se incapacitados de fornecer diagnósticos e/ou conduzir casos de etiologia genética na sua prática clínica. Sendo assim, observa-se a necessidade dessa área na constituição formadora da Atenção Básica em Saúde, bem como de sua inclusão na formação dos futuros médicos generalistas. **Objetivo:** Descrever o reconhecimento de aspectos de genética médica na prática clínica entre os docentes e discentes do Curso de Medicina do Cesupa. **Metodologia:** Foi realizado um estudo observacional, descritivo, comparativo de delineamento transversal, realizado no Centro Universitário do Estado do Pará (CESUPA) no período de outubro de 2019 a março de 2020. Foram avaliados 135 questionários de discentes e 39 e docentes. **Resultados:** O resultado geral dos acertos das questões apresentou uma diferença estatística, apontando um melhor desempenho aos docentes 64,1% quando comparado aos semestres do ciclo básico, clínico e com o último semestre do curso. O que se refere aos resultados individualizados, 4 das 14 questões aplicadas apresentaram diferenças com significância estatística entre os grupos. A maioria dos docentes 84,6%, foram capazes de considerar todas as manifestações clínicas apresentadas no caso clínico como provenientes de uma única doença sistêmica e entre os discentes este valor foi de 90,4%. Para 77,8% dos discentes os antecedentes familiares são importantes para a hipótese diagnóstica, superando os 56,4% encontrado para os docentes. Entre os que incluíram a genética médica entre as especialidades para encaminhar o caso estão 94,9% dos docentes e 29,6% dos discentes. **Conclusão:** O reconhecimento de aspectos da genética médica na prática clínica de discentes e docentes existe, porém há margens para melhorias. A ampliação da abordagem teórico prática da Genética Médica - na graduação - pode ter impacto positivo na Educação Médica e na prática profissional futura, uma vez que, na atualidade, todas as áreas da Medicina caminham rumo aos aspectos moleculares e genéticos.

Palavras-chaves: Genética Médica; Docentes; Discentes; Medicina; Educação Médica

ABSTRACT

The thought that the practice of medical genetics is an isolated action of the other specialties, that the geneticist is a professional away from the clinic and dedicated to laboratories is frequent. This is a mistaken idea, so many professionals still feel unable to provide diagnoses and/or conduct cases of genetic etiology in their clinical practice. Thus, we observe the need of this area in the formation of Primary Health Care, as well as its inclusion in the formation of future general practitioners. **Objective:** To describe the recognition of aspects of medical genetics in clinical practice among teachers and students of the Cesupa Medical Course. **Methods:** An observational, descriptive, comparative cross-sectional study was conducted at the University Center of the State of Pará (CESUPA) from October 2019 to March 2020. A total of 135 questionnaires of students and 39 teachers were evaluated. **Results:** The overall result of the correct questions presented a statistical difference, indicating a better performance for teachers 64.1% when compared to the semesters of the basic and clinical cycle and with the last semester of the course. Regarding the individualized results, 4 of the 14 questions applied presented statistically significant differences between the groups. The majority of teachers 84.6% were able to consider all clinical manifestations presented in the clinical case as coming from a single systemic disease and among the students this value was 90.4%. For 77.8% of the students family history is important for the diagnostic hypothesis, exceeding the 56.4% found for teachers. Among those who included medical genetics among the specialties to refer the case are 94.9% of the teachers and 29.6% of the students. **Conclusion:** The recognition of aspects of medical genetics in the clinical practice of students and teachers exists, but there is room for improvement. The expansion of the practical theoretical approach of Medical Genetics - in undergraduate studies - can have a positive impact on Medical Education and future professional practice, since, nowadays, all areas of Medicine are moving towards molecular and genetic aspects.

Keywords: Medical Genetic; Teachers; Students; Medicine; Medical Education

LISTA DE GRÁFICOS

Gráfico 01 – Discentes participantes de acordo com o semestre do curso de Medicina, CESUPA, 2019.	21
Gráfico 02 – Docentes participantes do curso de Medicina segundo as especialidades, CESUPA, 2019	22
Gráfico 03 – Docentes participantes do curso de Medicina segundo o tempo de conclusão do ensino superior, CESUPA, 2019	23
Gráfico 04 – Docentes participantes do curso de Medicina segundo o tempo de especialista, CESUPA, 2019	24
Gráfico 05 – Média e percentual de acertos de acordo com o tempo de graduação em Medicina e de especialização, CESUPA, 2019	25
Gráfico 06 - Comparação das respostas dos docentes e discentes quanto a identificação das anomalias cromossômicas numéricas e estruturais, curso de Medicina, CESUPA, 2019	26
Gráfico 07 – Comparação da análise do padrão de herança genética segundo o heredograma exposto no caso clínico, entre docentes e discentes do curso de Medicina do CESUPA, 2019	27
Gráfico 08 – Comparação do reconhecimento de hipóteses diagnósticas de causa única para quadros multissistêmicos, entre docentes e discentes do curso de Medicina do CESUPA, 2019	28
Gráfico 09 - Análise da confirmação diagnóstica da patologia a partir de um quadro multissistêmico, CESUPA, 2019	29
Gráfico 10 - Análise da influência da anamnese para a elaboração de hipóteses diagnósticas, entre docentes e discentes do curso de Medicina do CESUPA, 2019	30
Gráfico 11 - Investigação da importância dos elementos da anamnese que auxiliaram na sustentação da impressão diagnóstica, entre docentes e discentes do curso de Medicina do CESUPA, 2019	31

Gráfico 12 - Pesquisa da influência dos antecedentes pessoais da anamnese na hipótese diagnóstica inicial, entre docentes e discentes do curso de Medicina do CESUPA, 2019	32
Gráfico 13 – Avaliação de alteração sistêmica pontuada como hipótese diagnóstica, a partir do registro dos antecedentes pessoais, entre docentes e discentes do curso de Medicina do CESUPA, 2019	33
Gráfico 14 – Influência do histórico familiar na mudança da hipótese diagnóstica, entre docentes e discentes do curso de Medicina do CESUPA 2019	34
Gráfico 15 - Observação da hipótese diagnóstica escolhida a partir do histórico familiar, entre docentes e discentes do curso de Medicina do CESUPA 2019	35
Gráfico 16 - Análise sobre a possibilidade dos antecedentes pessoais sugerirem uma única hipótese diagnóstica, entre docentes e discentes do curso de Medicina do CESUPA, 2019	36
Gráfico 17 - Observação da escolha da hipótese diagnóstica, entre docentes e discentes do curso de Medicina que consideraram os antecedentes pessoais como causa única, CESUPA, 2019	37
Gráfico 18 - Avaliação da influência do exame físico e da hipótese diagnóstica inicial para caracterização clínica do paciente, entre docentes e discentes do curso de Medicina do CESUPA, 2019	38
Gráfico 19 - Observação do encaminhamento do caso para a especialidade médica mais indicada, entre docentes e discentes do curso de Medicina do CESUPA, 2019	39
Gráfico 20 – Avaliação dos resultados gerais do questionário, CESUPA, 2019	40
Gráfico 21 – Resultados gerais entre docentes e discentes do último semestre do curso de Medicina do CESUPA, 2019	41
Gráfico 22 – Acertos de discentes e docentes por questão, do curso de Medicina do CESUPA, 2019	42

SUMÁRIO

1	INTRODUÇÃO	14
2	OBJETIVOS	16
2.1	Geral	16
2.2	Específicos	16
3	METODOLOGIA	17
3.1	Tipo de estudo	17
3.2	Local de estudo	18
3.3	População do estudo	18
3.4	Critérios de inclusão	19
3.5	Critérios de exclusão	19
3.6	Coleta de dados	19
3.7	Apresentação e análise de dados	20
3.8	Aspectos Éticos	20
4	RESULTADOS	21
5	DISCUSSÃO	44
6	CONCLUSÃO	49
	REFERÊNCIAS	51
	APÊNDICES	53
	ANEXOS	85

1 INTRODUÇÃO

A Organização Mundial da Saúde aponta que as enfermidades genéticas vêm aumentando significativamente nos últimos anos, atingindo aproximadamente 3 a 10% da população, aliadas às malformações congênitas, demonstram seguir uma parcela significativa na causa de mortalidade infantil proporcional¹. A partir da relevância desses dados, e apesar de terem sido implementadas estratégias na área da genética médica, como o Programa Nacional de Triagem Neonatal, ainda são detectados empecilhos no ramo, como a centralização dos serviços em grandes centros urbanos e a presença de geneticistas principalmente em instituições de pesquisa e universidades, o que contribui para a reduzida assistência de pessoas com doenças genéticas e deficiências e suas potenciais limitações físicas e intelectuais².

Não obstante, com o crescimento da genética médica e o investimento elevado em pesquisas, faz-se necessário o preparo de profissionais para que todos esses avanços sejam incorporados na atenção à saúde. Todavia, é necessário reforçar que a educação básica da especialidade na graduação não se baseia em decorar os detalhes das doenças raras, mas sim reforçar a importância clínica da especialidade, pois assim o acadêmico saberá reconhecer o significado da mesma na elaboração de diagnósticos diferenciais em suas práticas diárias futuras³.

Há, porém, uma imagem equivocada de que a genética médica é uma especialidade diferenciada, só praticável em serviços de alta complexidade⁴. Todavia, a maioria das doenças genéticas e anomalias congênitas podem ser abordadas na atenção primária, posto que grande parte das ferramentas de facilitação diagnóstica estão presentes na prática clínica diária, tal qual os exames bioquímicos⁵.

Aliado a isso, para a compreensão do entendimento dos aspectos biológicos e do processo saúde-doença e com a reestruturação do perfil de expressão dos determinantes genéticos, a Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica (SBGM) definiu algumas competências desejáveis para o manejo da especialidade no País.

Algumas dessas competências são: Reconhecer a importância das doenças genéticas no contexto epidemiológico local e nacional; Compreender a importância do heredograma ao avaliar a predisposição e a transmissão de doenças genéticas; Usar adequadamente as tecnologias disponíveis para a obtenção de informações sobre genética e genômica; Ter consciência do impacto

social e psicológico de um diagnóstico genético na família e trabalhar cooperativamente em uma equipe multiprofissional em saúde⁶.

Considerando a importância epidemiológica das doenças genéticas no contexto local e nacional, as que apresentam comprometimento neuromuscular tem tido aumento de sua participação nos estudos genéticos atuais. A vista disso, a Distrofia Miotônica de Steinert é considerada uma patologia multissistêmica de herança autossômica dominante, que tem como manifestações clínicas: Fenômenos miotônicos, fraqueza muscular progressiva, atrofia de membros, complicações respiratórias e, sobretudo, oculares, como a catarata. Ademais, há redução da função cognitiva do portador da síndrome, o que compromete sua qualidade de vida de maneira significativa⁷.

Neste aspecto, o Ministério da Saúde tem estabelecido a assistência conforme preconizado pela Reforma Sanitária, buscando alterar os projetos pedagógicos dos cursos de medicina, de tal forma que possibilite a inserção do aluno em atividades práticas, de complexidade crescente durante a graduação, utilizando vários cenários de aprendizagem, por meio da integração ensino-serviço. Quanto aos docentes de medicina, permanece o desafio de interagir com outros segmentos da sociedade e outros profissionais de saúde, assegurando a formação de profissionais médicos adequados a essa realidade prática⁸.

Faz-se necessário não somente o fato de que a Genética Médica esteja mais presente nas Unidades Básicas de Saúde, como forma de triagem de possíveis patologias, mas também reforçar a importância dela para que os médicos especialistas reconheçam esses pacientes que poderão se beneficiar do atendimento especializado supracitado, tanto para a precocidade do diagnóstico quanto para os tratamentos existentes⁹.

Portanto, apesar do ensino da genética médica estar se estabelecendo no País, a sua forma de aplicação dentre as práticas clínicas nas graduações demonstra-se variável. Dessa forma, o presente trabalho ressalta a importância em avaliar o reconhecimento dessa especialidade no contexto clínico, comparando os desempenhos de docentes e discentes. É estimulada a importância da elaboração de programas que garantam a união dos pré-requisitos essenciais dessa área, de forma integrada, tendo como objetivo a formação de generalistas cada vez mais capacitados.

2 OBJETIVOS

2.1. Geral

Analisar comparativamente o reconhecimento de aspectos da genética médica na prática clínica entre os docentes e discentes do curso de medicina do CESUPA.

2.2. Específicos

- a. Caracterizar os participantes docentes quanto ao tempo de formação e especialidade de atuação;
- b. Caracterizar os participantes discentes quanto ao semestre em curso;
- c. Comparar o reconhecimento de hipóteses diagnósticas de causa única para quadros multissistêmicos entre docentes e discentes;
- d. Comparar a identificação dos antecedentes pessoais como relevantes para a interpretação de casos clínicos de etiologia genética entre docentes e discentes;
- e. Comparar a identificação do histórico familiar como relevante para a interpretação de casos clínicos de etiologia genética entre docentes e discentes;
- f. Identificar se docentes e discentes reconhecem a necessidade de encaminhamento de casos multissistêmicos para avaliação com diversos especialistas, incluindo o médico geneticista.

3 METODOLOGIA

3.1. Tipo de estudo

Este trabalho é ramo de um projeto maior que tem como título: **(Re)conhecimento da Genética Médica entre os professores e estudantes do curso de Medicina do CESUPA: um estudo baseado em interpretação de casos.** Trata-se de um estudo observacional, descritivo, comparativo de delineamento transversal que consistiu na coleta de dados por meio da aplicação de TCLE para docentes (APÊNDICE A) e aos discentes (APÊNDICE B), juntamente aos questionários para esses dois grupos respectivamente (APÊNDICE D) e (APÊNDICE E), que envolve questões de genética geral e interpretação de casos clínicos, aos discentes do 1º, 2º, 4º, 6º, 9º e 12º semestres e aos docentes médicos, todos pertencentes ao curso de medicina do CESUPA, sendo realizado entre os meses de outubro e novembro de 2019.

A seleção destes semestres baseou-se na grade curricular do curso de medicina do CESUPA, associado às habilidades e competências esperadas para os discentes de cada semestre, as quais serão analisadas nos questionários aplicados.

1º semestre: Alunos com conhecimento prévio de genética médica, antes do primeiro contato com o curso.

2º semestre: O primeiro contato foi no primeiro semestre do curso com o tema genética através do módulo temático “Implicações do crescimento e diferenciação celular”. Portanto, espera-se que estes alunos tenham o domínio acerca dos conceitos introdutórios à genética médica.

4º semestre: Teve contato com módulos de fisiologia, tais como sistema cardiovascular, respiratório, urinário e neurológico, cujas repercussões de doenças genéticas são abordadas. Portanto, espera-se tal relação.

6º semestre: Além de terem finalizado o ciclo básico do estudo sobre todos os sistemas fisiológicos, já estudaram sobre diferentes fases do desenvolvimento humano (crescimento e desenvolvimento, reprodução e sexualidade e envelhecimento). Portanto, espera-se a relação da genética com as repercussões de cada fase.

9º semestre: Finalizaram por completo o ciclo clínico e básico, acumulando conhecimentos clínicos a respeito das diversas patologias e seus diagnósticos diferenciais, sendo capazes de os relacionar com a genética médica.

12º semestre: Entraram em contato com diversos ambulatórios clínicos e enfermarias, tendo capacidade de realizar relações entre o quadro clínico do paciente, seus sinais e sintomas, com a etiologia da doença; gerando diagnósticos principais e diferenciais, incluindo o âmbito da genética médica. Portanto, espera-se conduta e raciocínio clínico de futuros egressos.

Quanto ao outro eixo da pesquisa, foi composto por 39 docentes médicos que desenvolvem suas atividades nos seguintes ambientes:

Docentes médicos dos ambulatórios do Centro de Especialidades Médicas do Cesupa (CEMEC);

Docentes médicos do Módulo de Interação em Saúde na Comunidade (MISC);

Docentes médicos no módulo Tutorial;

Docentes médicos no módulo de Habilidades Clínicas;

A partir da coleta de dados dos discentes e docentes, foi realizada a interpretação dos dados, acerca dos acertos relativos para cada semestre, assim como a relação dos resultados entre os dois grupos.

Cada grupo dos discentes foi convidado a participar de uma reunião em uma sala de conferência no CESUPA Almirante Barroso. Nesse momento, foi apresentado o projeto de pesquisa e foram convidados a assinar o TCLE (APENDICE B) após a apresentação, e a seguir, foi entregue o questionário autoaplicável (APENDICE E). Os participantes de cada semestre foram reunidos em dias e horários diferentes.

Quanto aos docentes, o grupo foi abordado por meio da plataforma Google Forms, na sua semana padrão, durante os intervalos dos ambulatórios.

3.2. Local de estudo

A pesquisa foi realizada na unidade João Paulo Mendes do Centro Universitário do Estado do Pará (CESUPA), Belém - PA, no período de novembro de 2019 a março de 2020.

Os discentes e os docentes foram convidados a participar de uma reunião em uma sala de conferência no CESUPA Almirante Barroso, a fim de explicar os objetivos da pesquisa e a importância da participação desses grupos.

3.3. População do estudo

Foram entrevistados, aproximadamente, 135 discentes. Foram, em média, 23 discentes selecionados por semestre para participar do estudo, assim distribuídos: MD1 (20), MD2 (21), MD4 (28), MD6(32), MD9 (14) e MD12 (20).

Quanto aos docentes, foram abordados, em número absoluto, 39 profissionais médicos que trabalham na instituição. Foram, em média, 2 docentes selecionados por especialidade para participar do estudo, assim distribuídos: Medicina da Família e Comunidade (6), Cardiologia (5), Pediatria (5), Cirurgia Geral (3), Clínica Médica (3), Endocrinologia (3), Reumatologia (3), Pneumologia (2), Diagnóstico por Imagem e Medicina(1), Gastroenterologia (1), Generalista (1), Genética (1), Geriatria (1), Homeopatia(1), Infectologia (1), Neurologia (1), Oftalmologia (1).

3.4. Critérios de inclusão

Entre os docentes, foram incluídos professores médicos que atuam no curso de medicina do CESUPA.

Entre os discentes, foram incluídos, aqueles que se encontravam regularmente matriculados no 1º, 2º,4º,6º,9º e 12º semestre do curso de graduação em Medicina do CESUPA Almirante Barroso.

3.5. Critérios de exclusão

Foram excluídos os discentes ausentes das atividades e aqueles que não assinarem o TCLE. Ademais, foram excluídos os questionários com menos de 50 % das variáveis de interesse do estudo não respondidas.

3.6. Coleta de dados

A coleta de dados foi realizada utilizando-se dois questionários estruturados, (APÊNDICE D) e (APÊNDICE E), sendo feita através da ferramenta “Google Forms”, por meio de tablet ou celular, e questionário impresso. O período da coleta foi entre os meses de outubro e novembro de 2019.

Os questionários foram construídos pelos pesquisadores e orientadora sem ter passado por processo de validação.

As questões de 1 a 14 foram organizadas em grupos a fim de analisar objetivos específicos. As questões 1,2,3 e 4, permitiram analisar o perfil dos docentes. Para testar se os docentes reconheciam o caso clínico como um quadro multissistêmico, foram usados acertos na questão 5, 7 e 8. Se consideravam o histórico familiar necessário e importante para a hipótese diagnóstica, foram analisados os acertos nas questões 6,9 e 10. Para avaliar o reconhecimento dos antecedentes patológicos pessoais como uma causa única genética, foram utilizados os acertos nas questões 11 e 12. Na questão 13 foi analisado o conhecimento da Distrofia Miotônica de

Steinert, doença não rara multissistêmica. Para testar se os docentes consideraram encaminhar a paciente para geneticista e mais uma especialidade, levando em conta um caso multissistêmico, foi usada a questão 14.

3.7. Apresentação e análise de dados

Os dados foram armazenados e tabulados por meio da ferramenta “Google Forms” e transferidas para planilha do *software Microsoft® Office Excel® 2016* para facilitar as análises estatísticas.

Na aplicação da estatística descritiva, foram construídos tabelas e gráficos para apresentação dos resultados e calculadas as medidas de posição como média aritmética e desvio padrão.

A estatística analítica foi utilizada para avaliar os resultados das variáveis da amostra através dos Testes G e Qui-Quadrado independência e Qui-Quadrado de aderência para tabelas bivariadas.

As estatísticas descritiva e analítica, foram realizadas no *software BioEstat®* 5.4. Para a tomada de decisão, foi adotado o nível de significância $\alpha = 0,05$ ou 5%, sinalizando com asterisco (*) os valores significantes.

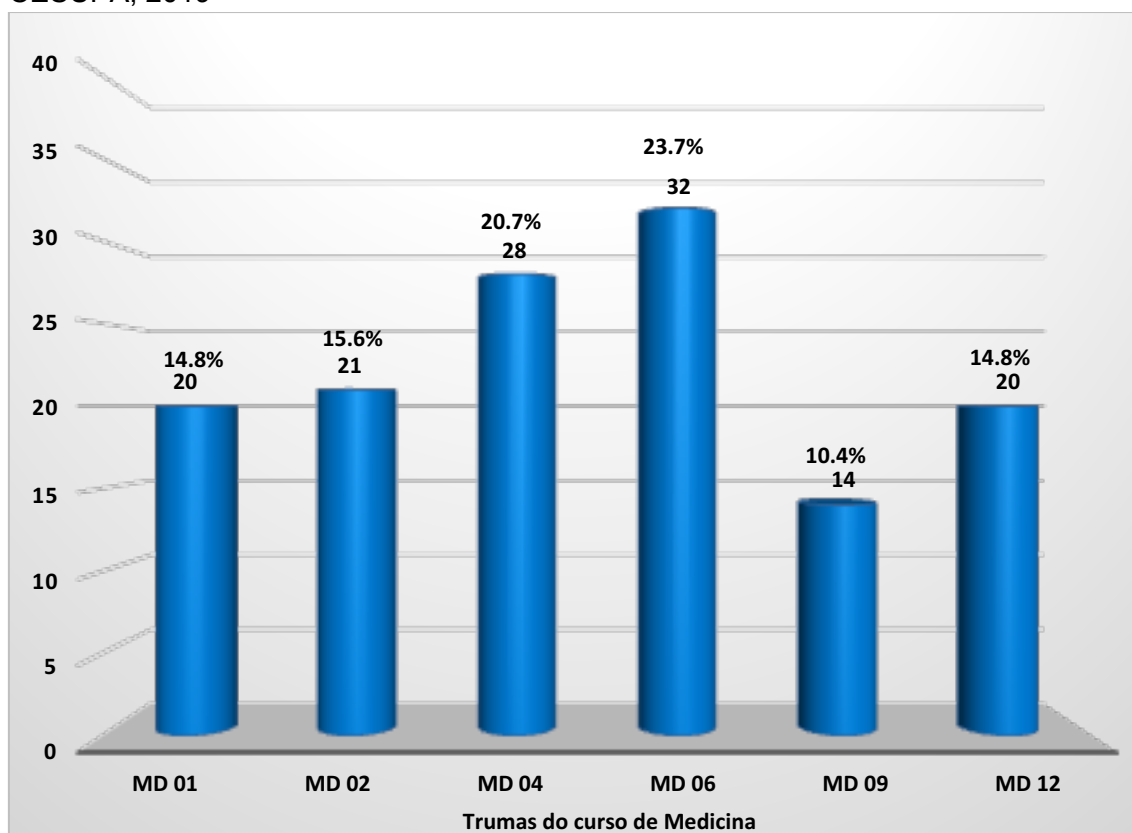
3.8. Aspectos éticos

O Termo de Consentimento Livre Esclarecido (APÊNDICE A) e (APÊNDICE B) foi rubricado pelos pesquisadores em todas as suas páginas e entregue em duas vias aos participantes, ficando uma via com o participante, com o objetivo de preservar o direito de conhecer os riscos e benefícios presentes nessa pesquisa.

Foi adotada a Resolução de Pesquisa Envolvendo Seres Humanos (Resolução 466/2012) do Conselho Nacional de Saúde que dispõem sobre a pesquisa envolvendo seres humanos: autonomia, beneficência, não maleficência, justiça e equidade. Além disso, a presente pesquisa foi submetida e aprovada pelo Comitê de Ética e Pesquisa (CEP) do CESUPA (ANEXO C), sob parecer de número: 3.630.063 em 08 de outubro de 2019.

4 RESULTADOS

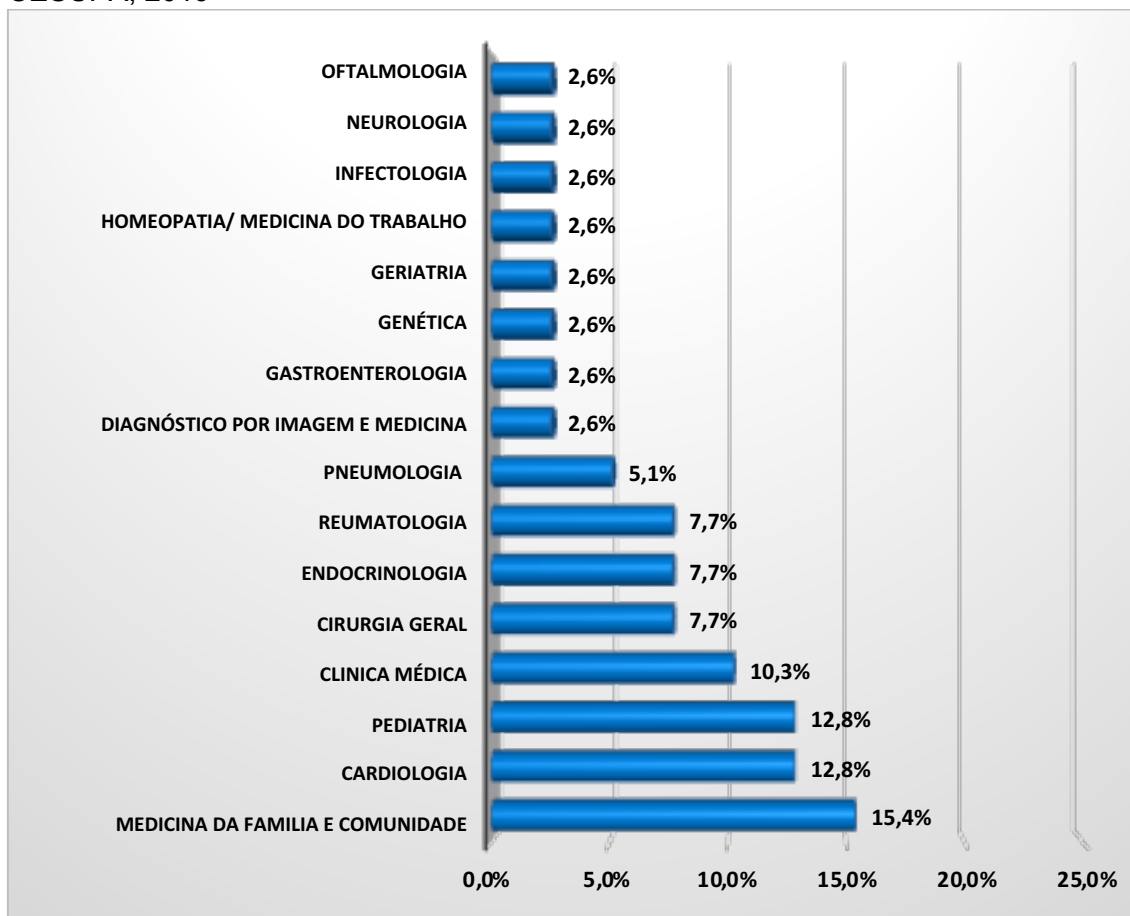
Gráfico 01: Discentes participantes, de acordo com o semestre do curso de Medicina, CESUPA, 2019



Fonte: Questionário aplicado

O grupo de discentes composto de 135 alunos, regularmente matriculados no curso de Medicina do Centro Universitário do Estado do Pará - CESUPA, divididos em 06 turmas, abrangendo alunos dos anos iniciais, intermediários e finais, assim como 39 docentes do mesmo curso, que responderam ao questionário idêntico para ambos, como mostra o gráfico 1.

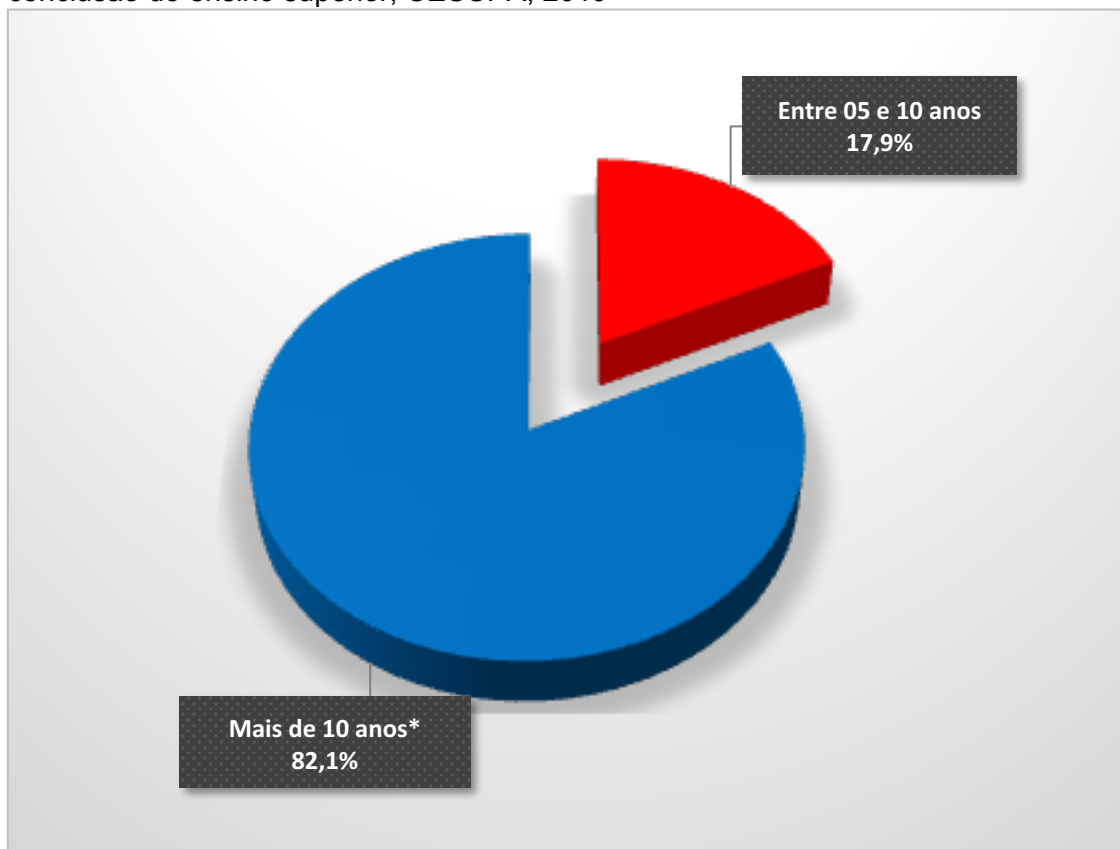
Gráfico 02: Docentes participantes do curso de Medicina segundo as especialidades, CESUPA, 2019



Fonte: Questionário aplicado

Os 39 docentes estão distribuídos em diversas especialidades, sendo a Medicina da família e comunidade a mais frequente (06 – 15.4%), seguido da Cardiologia e Pediatria (05 – 12.8% cada), Clínica médica (04 – 10.3%), Endocrinologia e Reumatologia e Cirurgia geral (03 – 7.7% cada uma) entre outras, conforme gráfico 2.

Gráfico 03: Docentes participantes do curso de Medicina segundo o tempo de conclusão do ensino superior, CESUPA, 2019



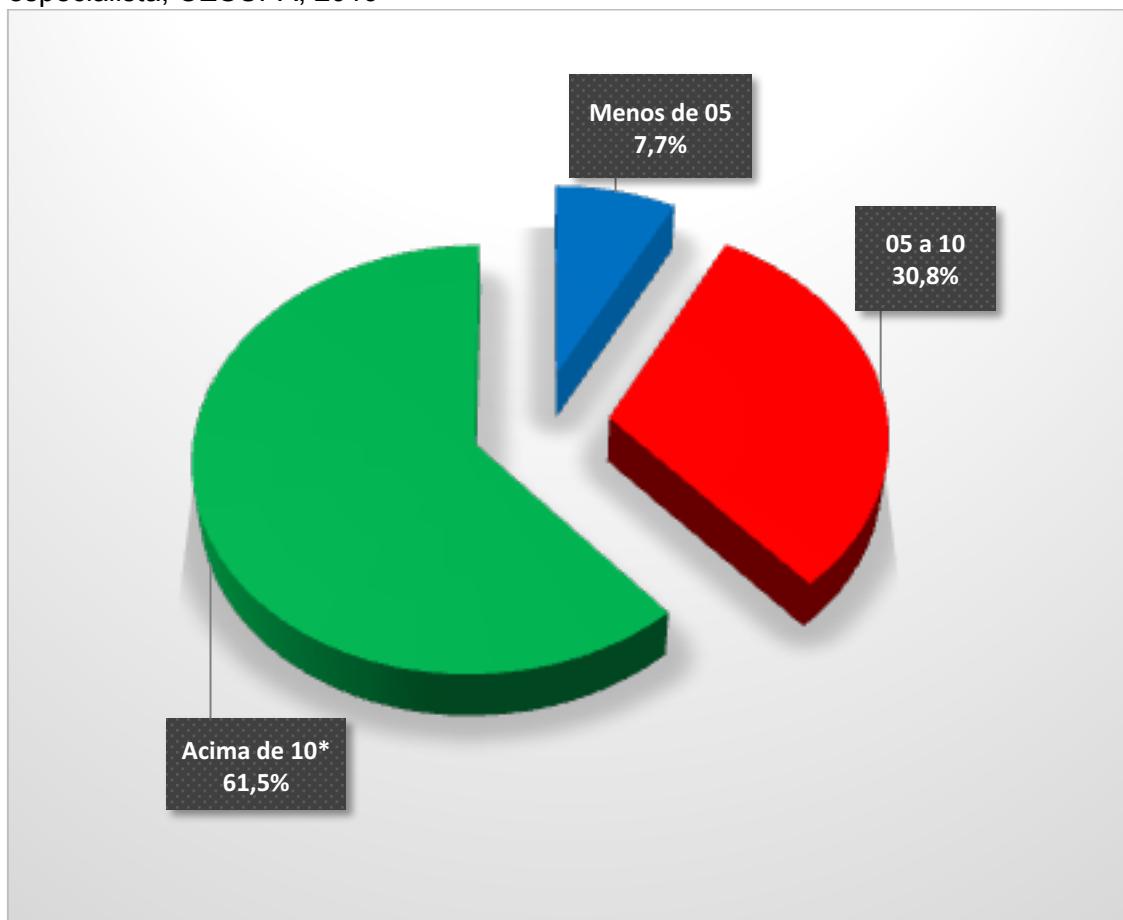
Fonte: Questionário aplicado

*p = 0.0001 Teste Qui-Quadrado Aderência

Os docentes participantes da pesquisa possuíam tempo de serviço de no mínimo 5 anos.

Uma proporção estatisticamente significativa (*p = 0.0001) da amostra, possuía mais de 10 anos de formação profissional (82.1%). Entre 05 e 10 anos representou a minoria da amostra (17.9%), conforme gráfico 03.

Gráfico 04: Docentes participantes do curso de Medicina segundo o tempo de especialista, CESUPA, 2019

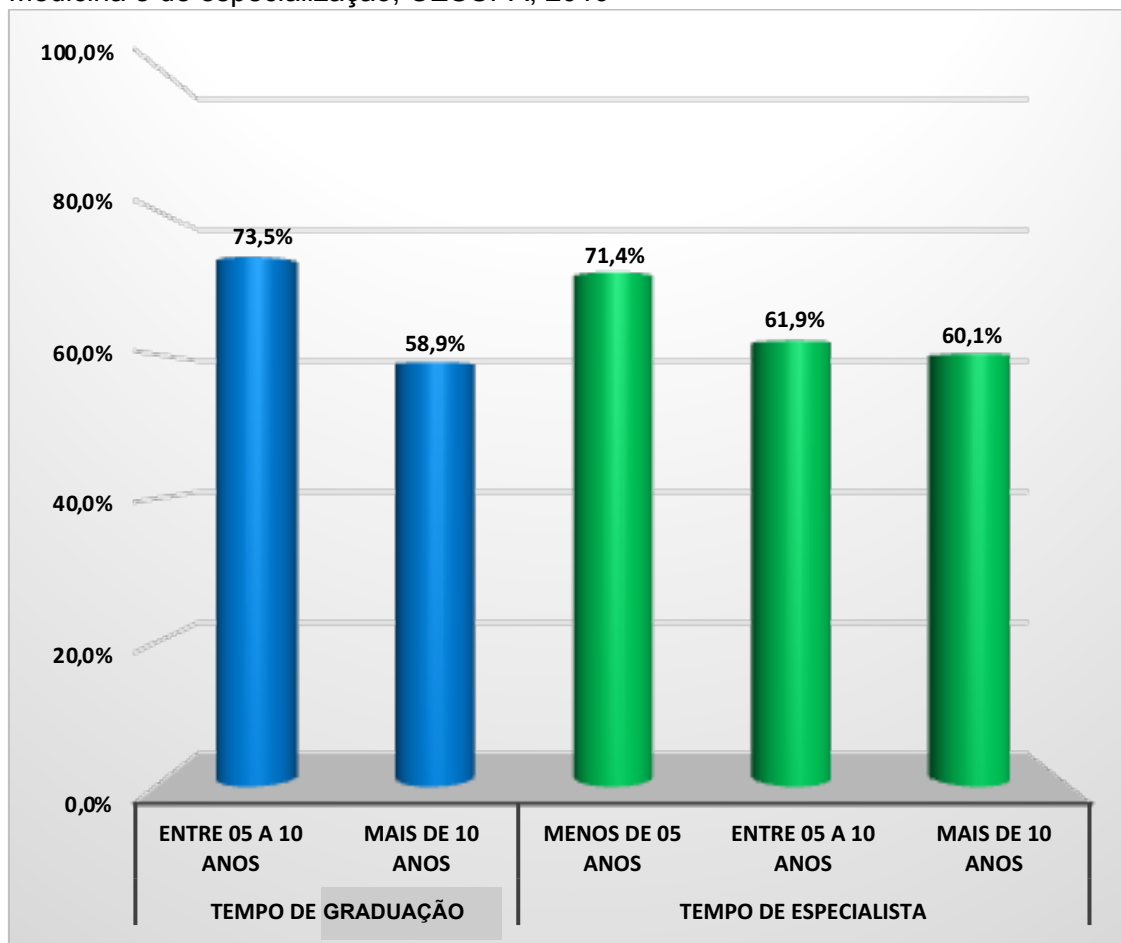


Fonte: Questionário aplicado

* $p < 0.0001$ Teste Qui-Quadrado Aderência

Em relação ao tempo de especialistas, a maioria estatisticamente significativa ($*p < 0.0001$) dos docentes já possuíam mais de 10 anos de especialização (61.5%), seguido do intervalo entre 05 e 10 anos (30.8%) e somente 3 docentes com menos de 05 anos (7.7%), conforme gráfico 04.

Gráfico 05: Média e percentual de acertos de acordo com o tempo de graduação em Medicina e de especialização, CESUPA, 2019



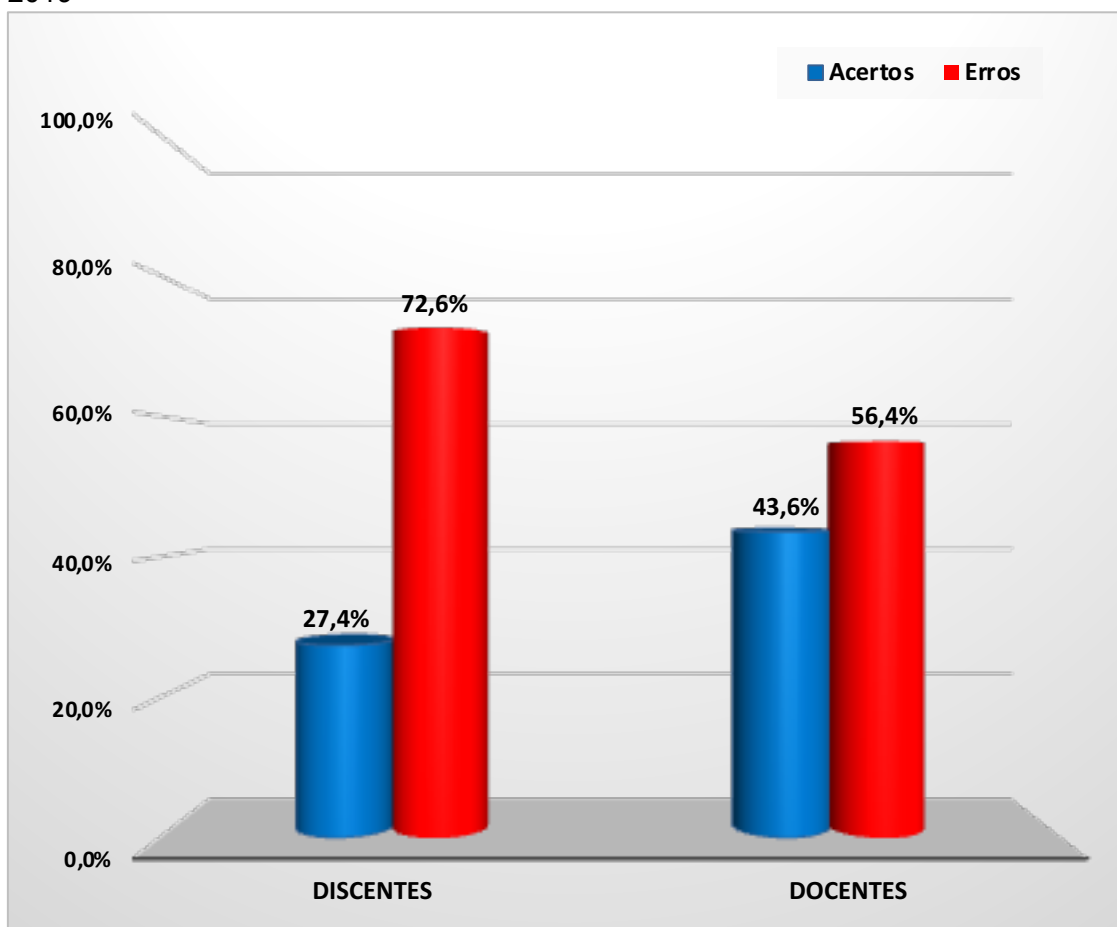
Fonte: Questionário aplicado

*Teste G Independência

Na avaliação da média de acertos, foi encontrada diferença estatisticamente significativa ($*p = 0.0360$), entre os grupos de tempo de formação entre 05 e 10 anos (10 questões) com 73.5% de acertos e aqueles com mais de 10 anos de formação (08 questões) com 58.9% de acertos.

Quando a avaliação levou em consideração os anos de especialista, não se verificou diferença estatisticamente significativa ($p = 0.5864$) entre os grupos com menos de 05 anos (média 10 questões) com 71.4% de acertos, entre 05 e 10 anos (média 09 questões) com 61.9% de acertos e o grupo com mais de 10 anos de especialização (média 08 questões) com 60.1%, conforme gráfico 05.

Gráfico 06: Comparação das respostas dos docentes e discentes quanto a identificação das anomalias cromossômicas numéricas e estruturais, curso de Medicina, CESUPA, 2019

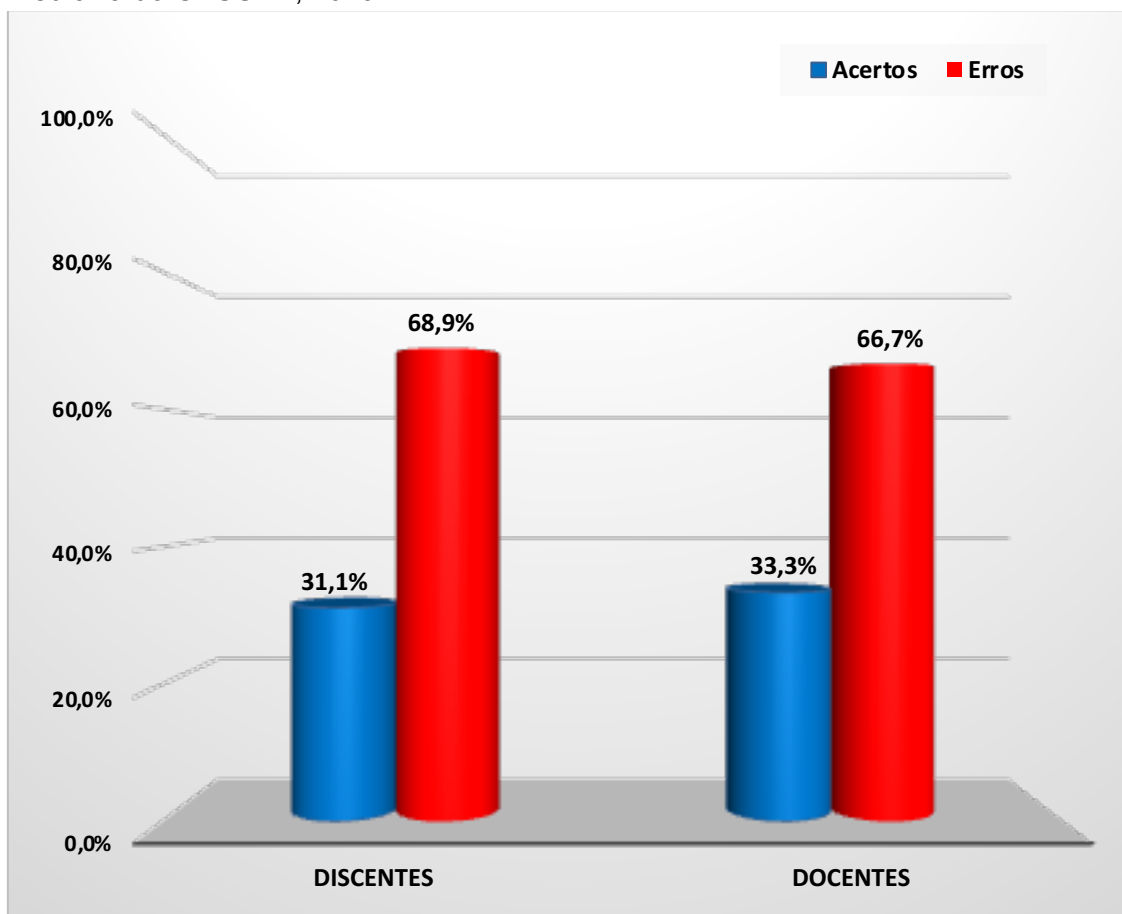


Fonte: Questionário aplicado
 $p = 0.0543$ Teste Qui-Quadrado Independência

Foi realizada a análise dos acertos e erros, de cada questão, comparando os grupos estudados na pesquisa.

Quanto a identificação das anomalias cromossômicas numéricas ou estruturais (Gráfico 06), a maior proporção de acertos (43.6%) foi dos docentes em relação aos discentes (27.4%), não sendo uma diferença estatisticamente significativa ($p = 0.0543$).

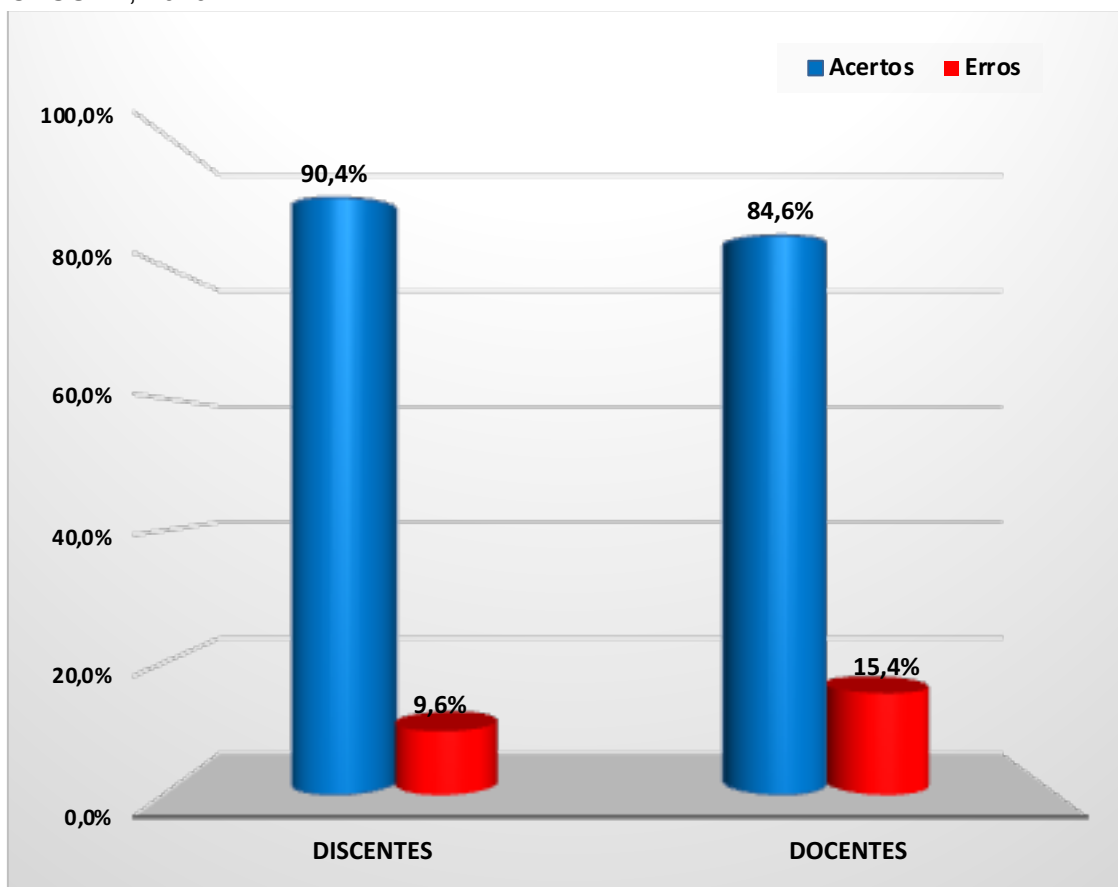
Gráfico 07: Comparação da análise do padrão de herança genética segundo o heredograma exposto no caso clínico, entre docentes e discentes do curso de Medicina do CESUPA, 2019



Fonte: Questionário aplicado
 $p = 0.9463$ Teste Qui-Quadrado Independência

Quanto a análise do padrão de herança genética segundo o heredograma exposto no caso clínico (Gráfico 07), foi identificada a maior proporção de erros nos dois grupos participantes. Houve uma pequena diferença na proporção de acertos dos docentes (33.3%), em relação aos dos discentes (31.1%), não apresentando diferença estatística significativa ($p = 0.9463$).

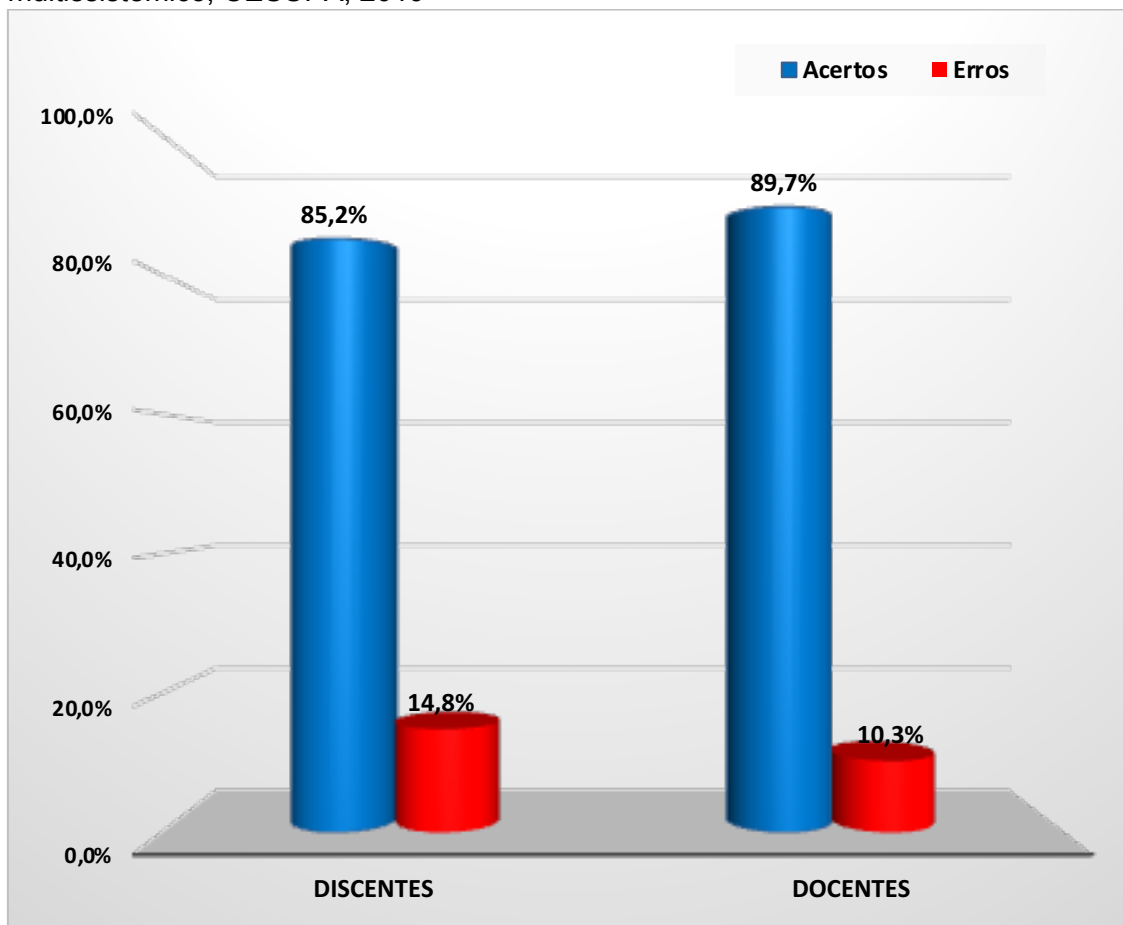
Gráfico 08: Comparação do reconhecimento de hipóteses diagnósticas de causa única para quadros multissistêmicos, entre docentes e discentes do curso de Medicina do CESUPA, 2019



Fonte: Questionário aplicado
 $p = 0.4811$ Teste Qui-Quadrado Independência

Quanto a avaliação do reconhecimento de hipóteses diagnósticas de causa única para quadros multissistêmicos (Gráfico 08), as proporções de acertos entre os grupos ficaram muito próximas, sendo que o grupo dos discentes obtiveram proporção acima a dos docentes (90.4% e 84.6% respectivamente), não sendo estatisticamente significativa ($p = 0.4811$).

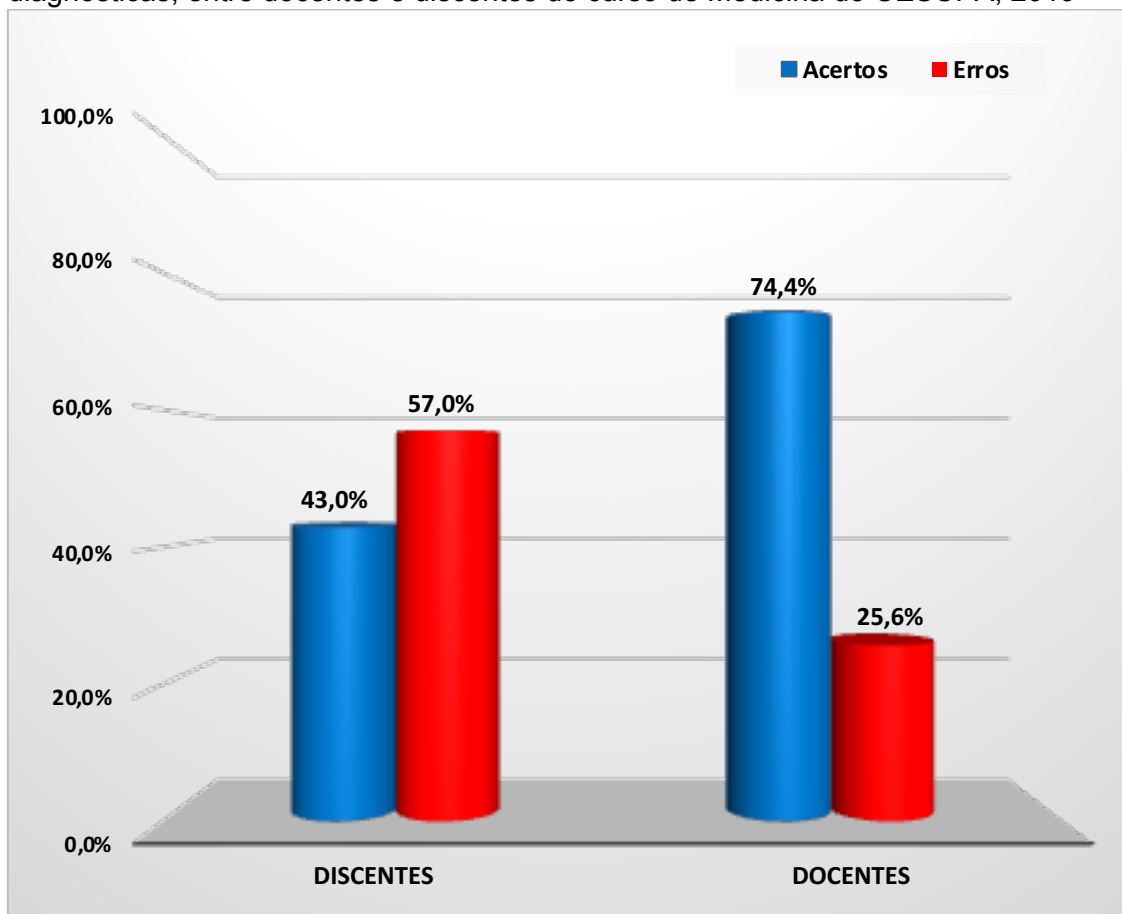
Gráfico 09: Análise da confirmação diagnóstica da patologia a partir de um quadro multissistêmico, CESUPA, 2019



Fonte: Questionário aplicado
 $p = 0.6371$ Teste G Independência

Referente a análise da confirmação diagnóstica da patologia a partir de um quadro multissistêmico (Gráfico 09), assim como na questão anterior, as proporções de acertos entre os grupos também ficaram muito próximas, sendo que nesta questão o grupo dos docentes foi o que obteve uma pequena proporção acima da dos discentes (89.7% e 85.2% respectivamente), não sendo estatisticamente significativa ($p = 0.6371$).

Gráfico 10: Análise da influência da anamnese para a elaboração de hipóteses diagnósticas, entre docentes e discentes do curso de Medicina do CESUPA, 2019

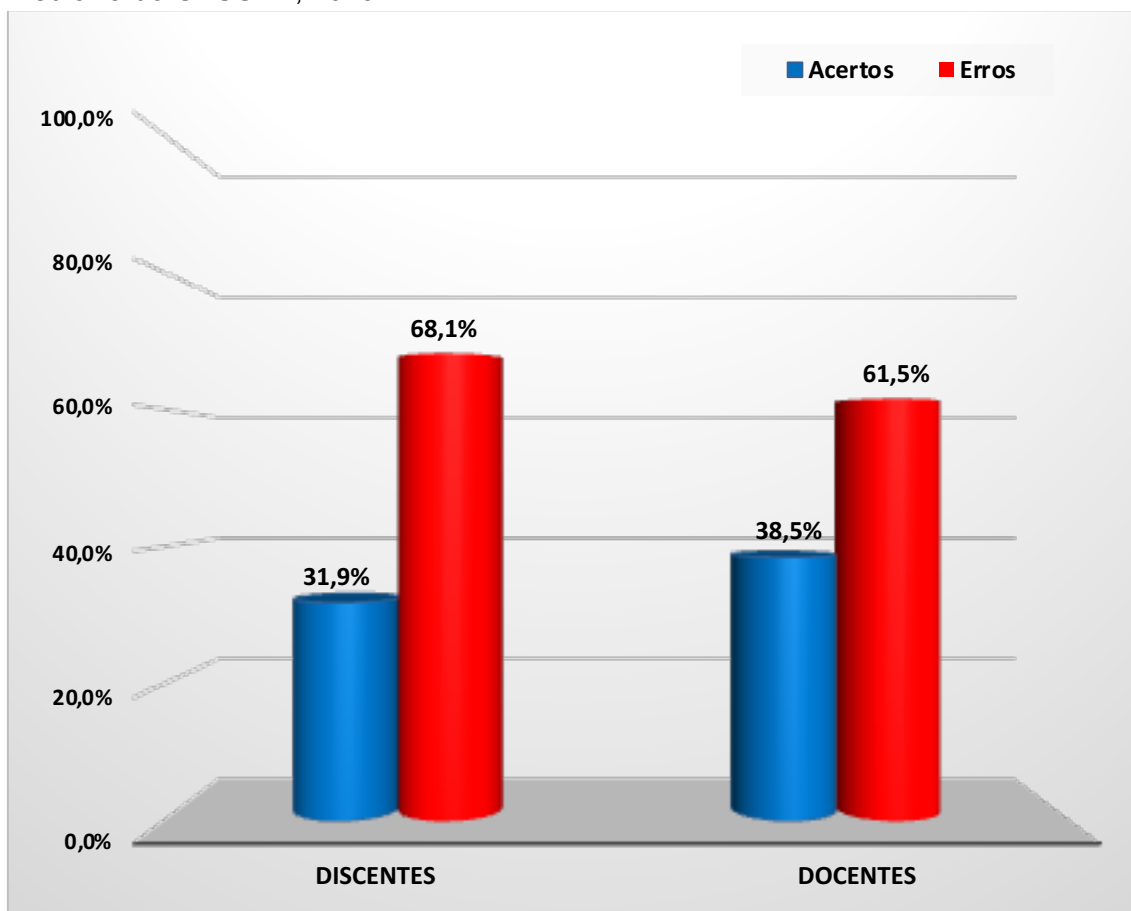


Fonte: Questionário aplicado

*p = 0.0009 Teste Qui-Quadrado Independência

Ao iniciar a análise da influência da anamnese para elaboração de hipóteses diagnósticas (Gráfico 10), a questão 05 obteve uma proporção significativamente maior (*p = 0.0009) de acertos no grupo dos docentes (74.4%), em relação aos discentes (43.0%), que erraram mais ao escolher uma das hipóteses diagnósticas sugeridas.

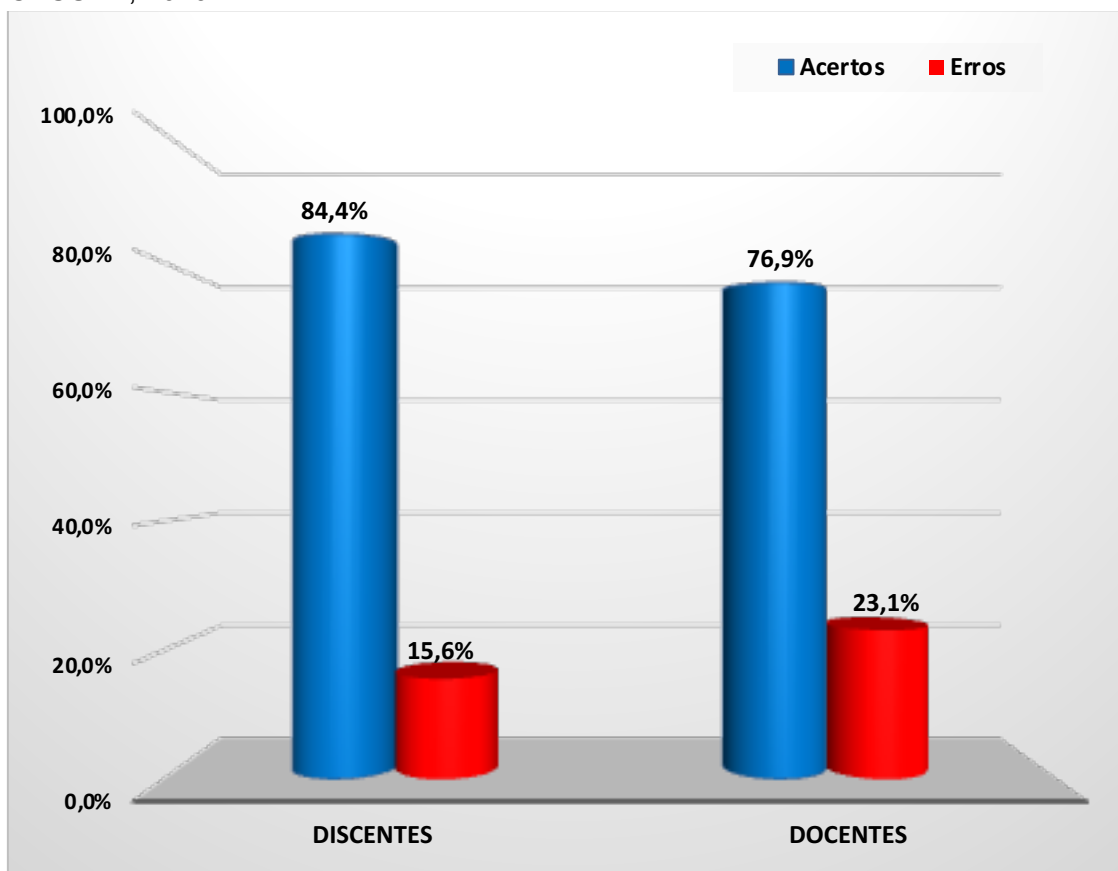
Gráfico 11: Investigação da importância dos elementos da anamnese que auxiliaram na sustentação da impressão diagnóstica, entre docentes e discentes do curso de Medicina do CESUPA, 2019



Fonte: Questionário aplicado
 $p = 0.5654$ Teste Qui-Quadrado Independência

Quanto a investigação da importância dos elementos da anamnese que auxiliaram na sustentação da impressão diagnóstica (Gráfico 11), notou-se que ocorreram maiores proporções de erros, em relação aos acertos, em ambos os grupos pesquisados. O grupo de docentes alcançou uma pequena proporção de acertos maior (38.5%) que o de discentes (31.9%), não sendo estatisticamente significativa esta diferença entre eles ($p = 0.5654$).

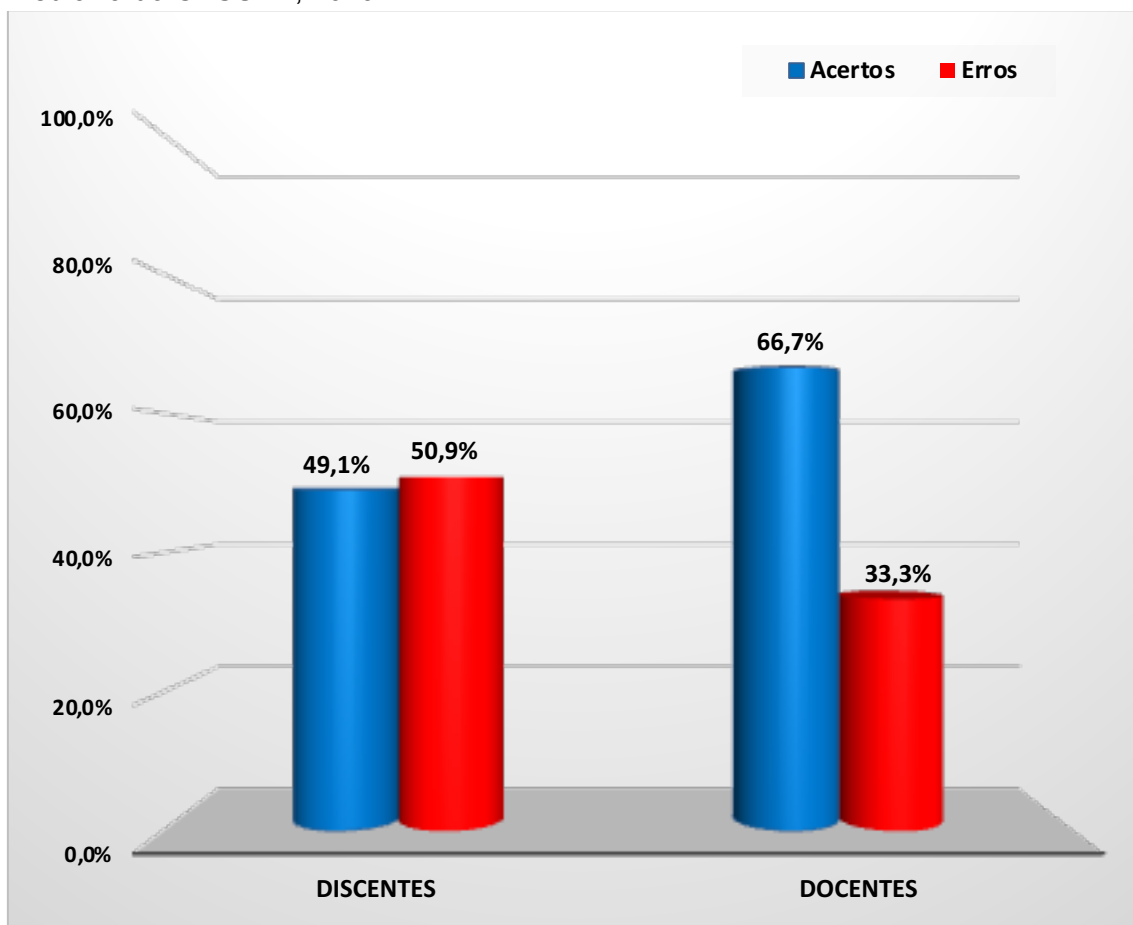
Gráfico 12: Pesquisa da influência dos antecedentes pessoais da anamnese na hipótese diagnóstica inicial, entre docentes e discentes do curso de Medicina do CESUPA, 2019



Fonte: Questionário aplicado
 $p = 0.3927$ Teste Qui-Quadrado Independência

Referente a pesquisa da influência dos antecedentes pessoais obtidos na anamnese para a hipótese diagnóstica inicial (Gráfico 12), observamos a maior proporção de acertos no grupo dos discentes (84.4%), em relação ao dos docentes (76.9%). Esta diferença entre as proporções, não apresentou significância estatística entre elas ($p = 0.3297$).

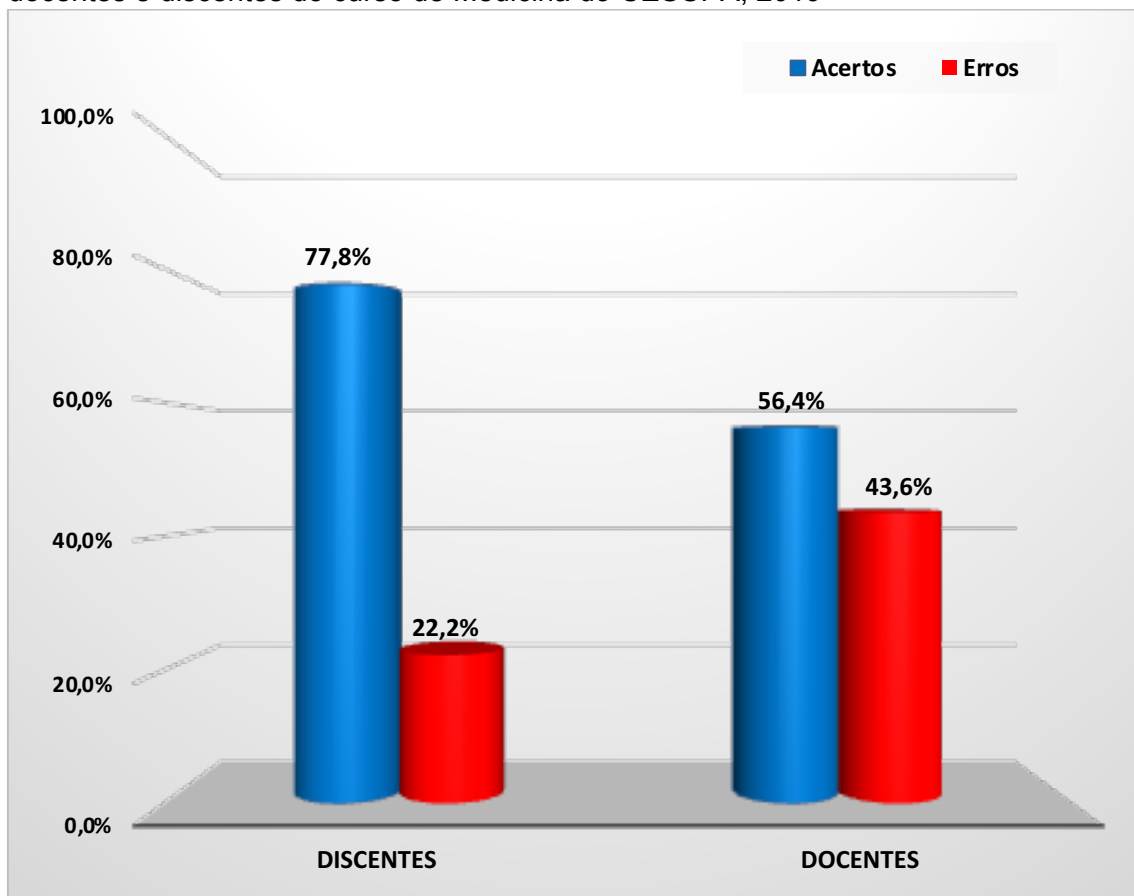
Gráfico 13: Avaliação de alteração sistêmica pontuada como hipótese diagnóstica, a partir do registro dos antecedentes pessoais, entre docentes e discentes do curso de Medicina do CESUPA, 2019



Fonte: Questionário aplicado
 $p = 0.1318$ Teste Qui-Quadrado Independência

Considerando a alteração sistêmica pontuada como hipótese diagnóstica a partir do registro dos antecedentes pessoais (Gráfico 13), o grupo de discentes obteve quase a mesma proporção em relação a acertos (49.1%) e erros (50.9%). O grupo de docentes alcançou maior proporção de acertos nesta questão (66.7%). A diferença entre nas proporções de acertos entre os grupos, não chegou a alcançar significância estatística ($p = 0.1318$).

Gráfico 14: Influência do histórico familiar na mudança da hipótese diagnóstica, entre docentes e discentes do curso de Medicina do CESUPA, 2019

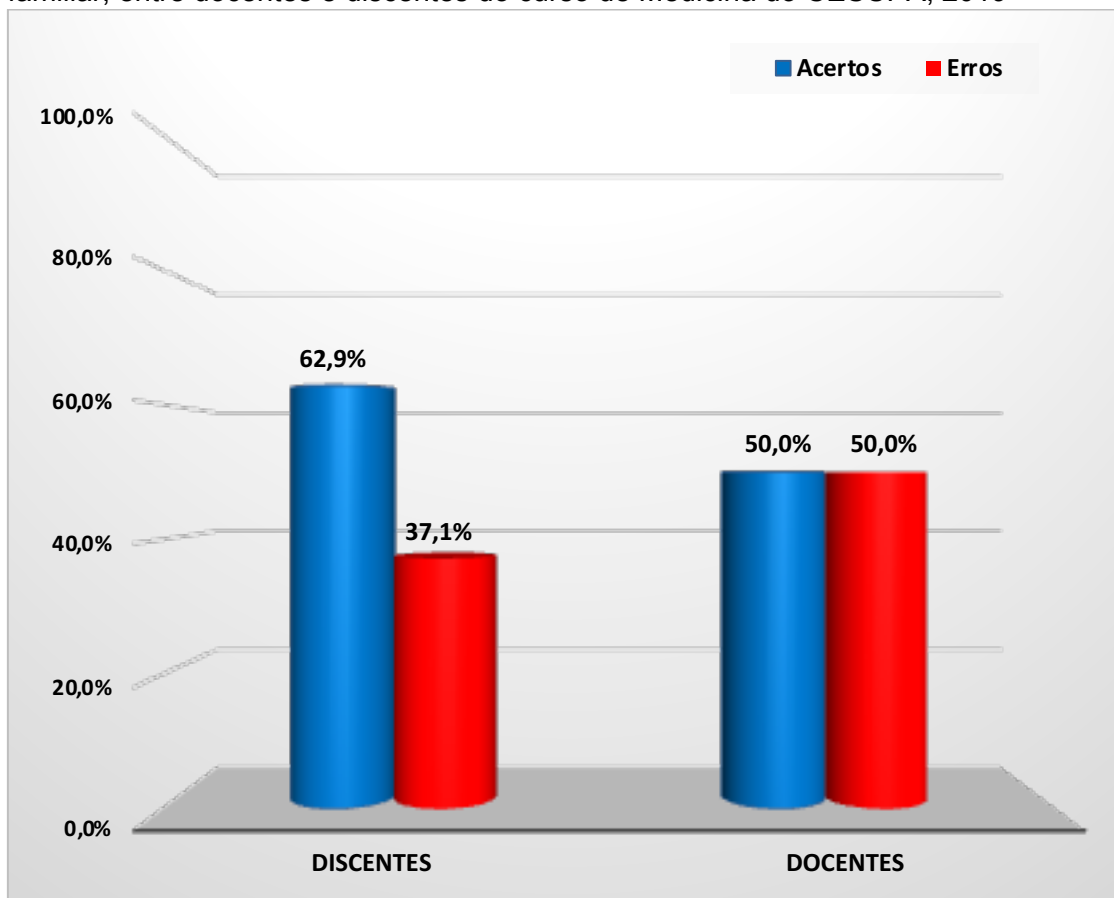


Fonte: Questionário aplicado

*p = 0.0146 Teste Qui-Quadrado Independência

Avaliando a influência do histórico familiar na mudança da hipótese diagnóstica (Gráfico 14), ocorreu maior proporção de acertos entre os discentes (77.8%), em relação aos docentes (56.4%). A diferença entre as proporções de acertos, se mostrou estatisticamente significativa (*p = 0.0146).

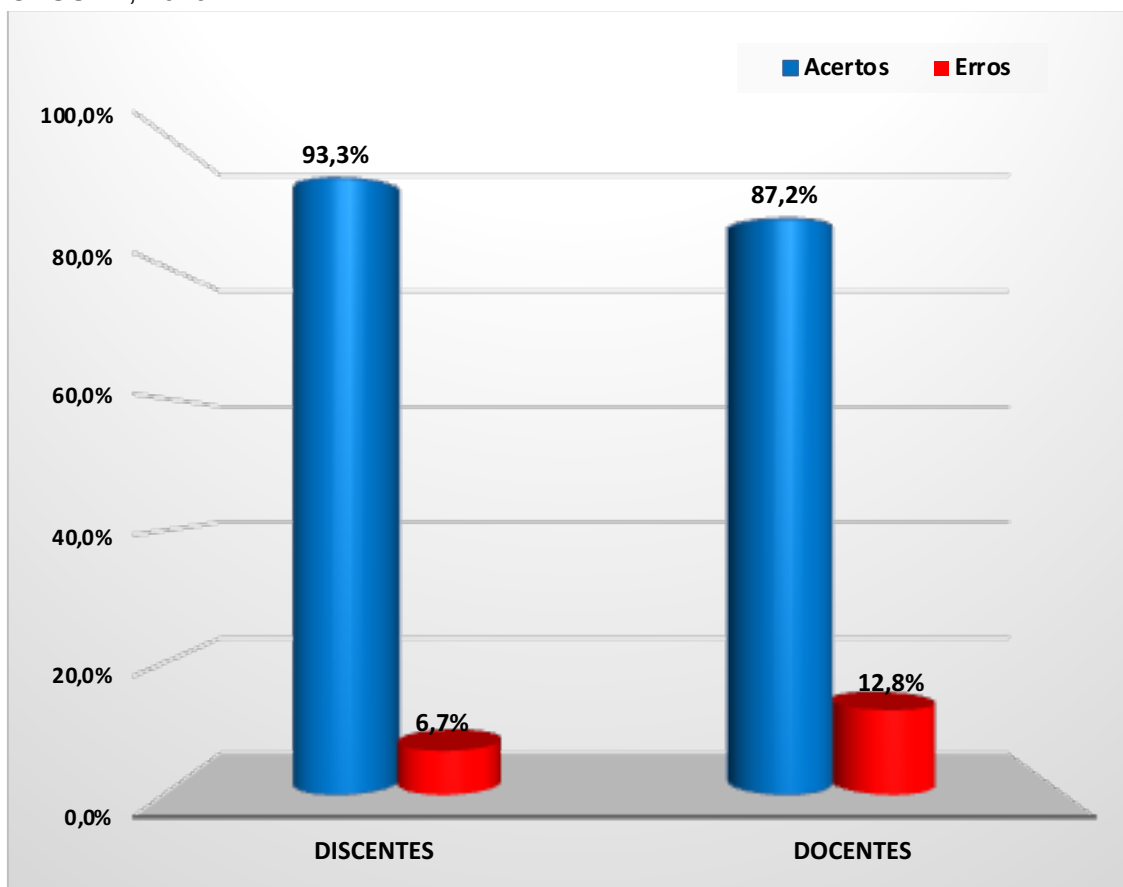
Gráfico 15: Observação da hipótese diagnóstica escolhida a partir do histórico familiar, entre docentes e discentes do curso de Medicina do CESUPA, 2019



Fonte: Questionário aplicado
 $p = 0.3776$ Teste Qui-Quadrado Independência

Levando em consideração a observação da hipótese diagnóstica escolhida a partir do histórico familiar (Gráfico 15), os docentes apresentaram proporções iguais de acertos e erros (50.0% cada). Foi observada maior proporção de acertos entre os discentes (62.9%) em relação aos docentes participantes da pesquisa. A diferença entre as proporções de acertos dos grupos, não apresentou significância estatística ($p = 0.3776$).

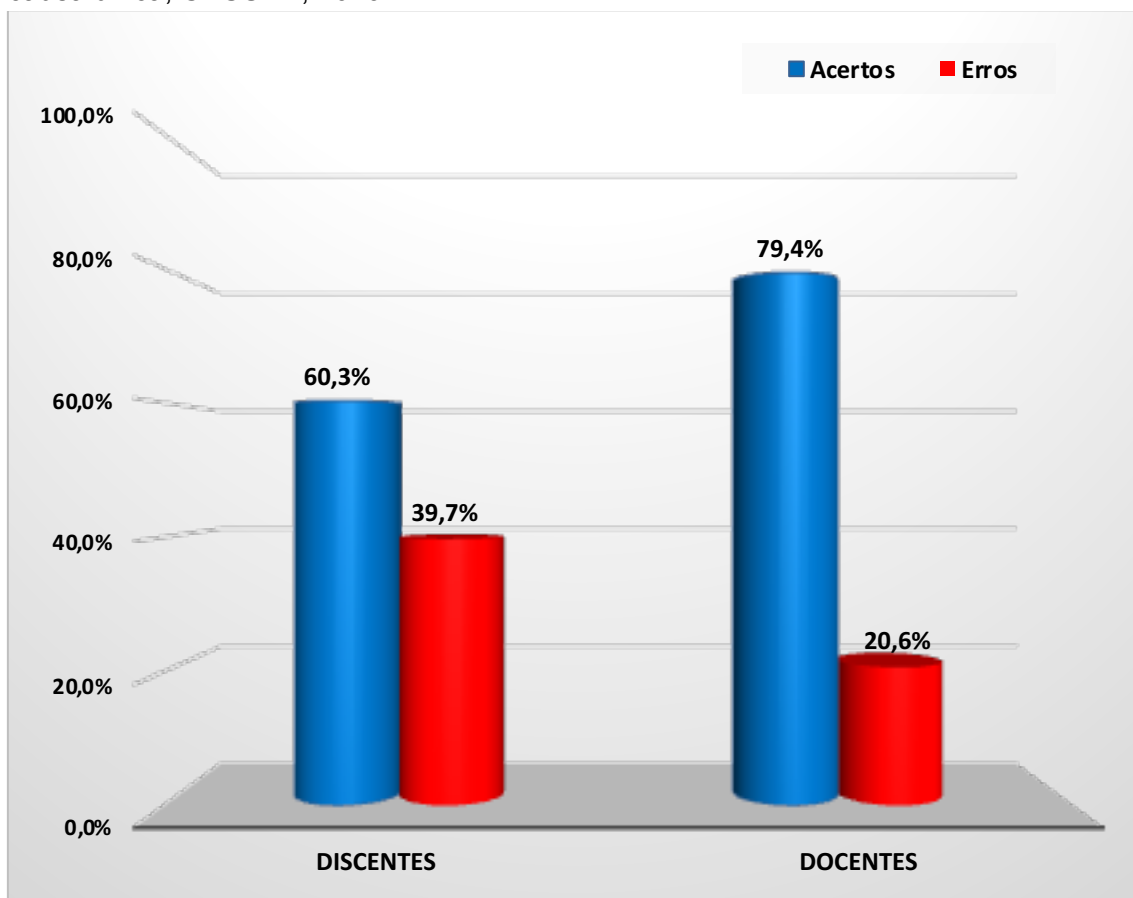
Gráfico 16: Análise sobre a possibilidade dos antecedentes pessoais sugerirem uma única hipótese diagnóstica, entre docentes e discentes do curso de Medicina do CESUPA, 2019



Fonte: Questionário aplicado
 $p = 0.3814$ Teste Qui-Quadrado Independência

Quanto a análise sobre a possibilidade dos antecedentes pessoais sugerirem uma única hipótese diagnóstica (Gráfico 16), foi observado que as proporções de acertos foram maiores, em relação as de erros em ambos os grupos estudados. Nesta questão os discentes alcançaram maior proporção de acertos (93.3%), em comparação aos docentes (87.2%). Apesar das proporções de acertos diferentes entre os grupos, não houve significância estatística ($p = 0.3814$) nesta diferença.

Gráfico 17: Observação da escolha da hipótese diagnóstica, entre docentes e discentes do curso de Medicina que consideraram os antecedentes pessoais como causa única, CESUPA, 2019

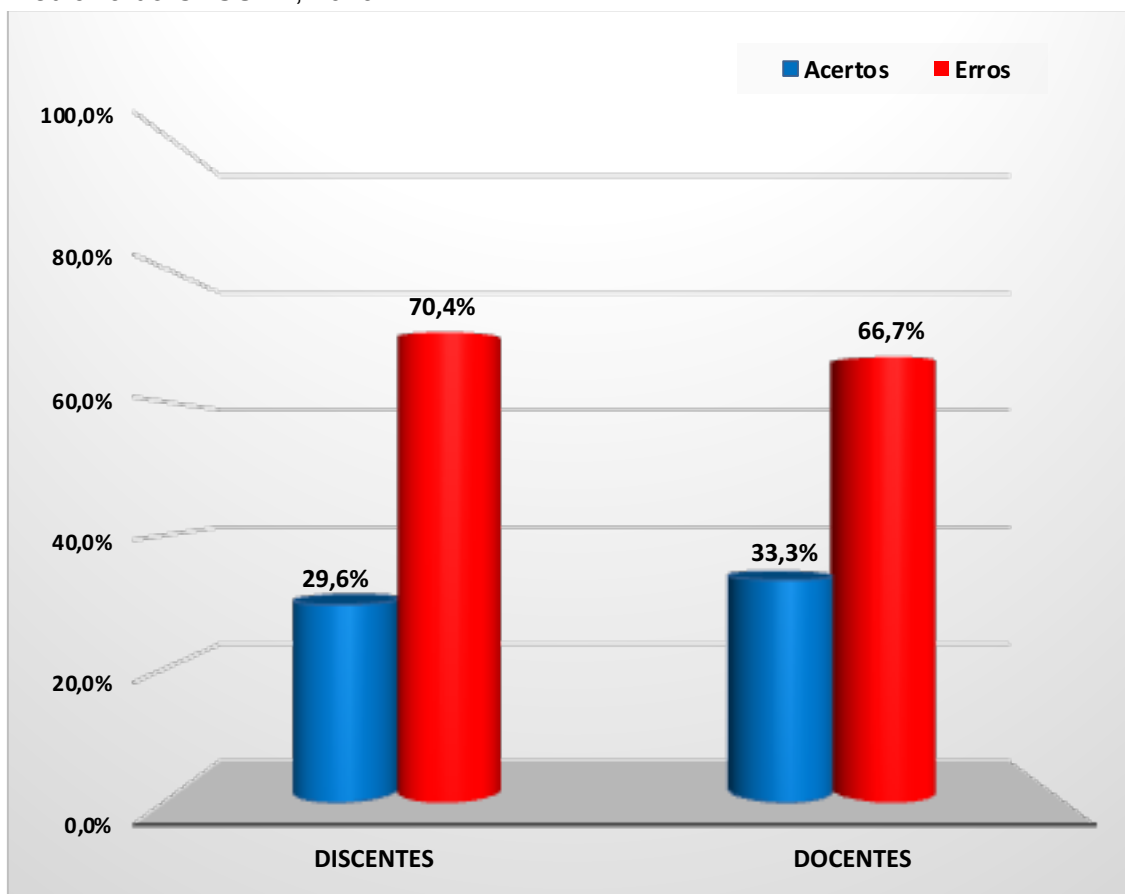


Fonte: Questionário aplicado

*p = 0.0345 Teste Qui-Quadrado Independência

Perante a observação da hipótese diagnóstica escolhida, entre os docentes e discentes que consideraram os antecedentes pessoais como causa única (Gráfico 17), foi apresentada diferença estatisticamente significativa entre os grupos avaliados (*p = 0.0345). Os docentes alcançaram maior proporção de acertos (79.4%), em relação aos discentes (60.3%), nesta questão.

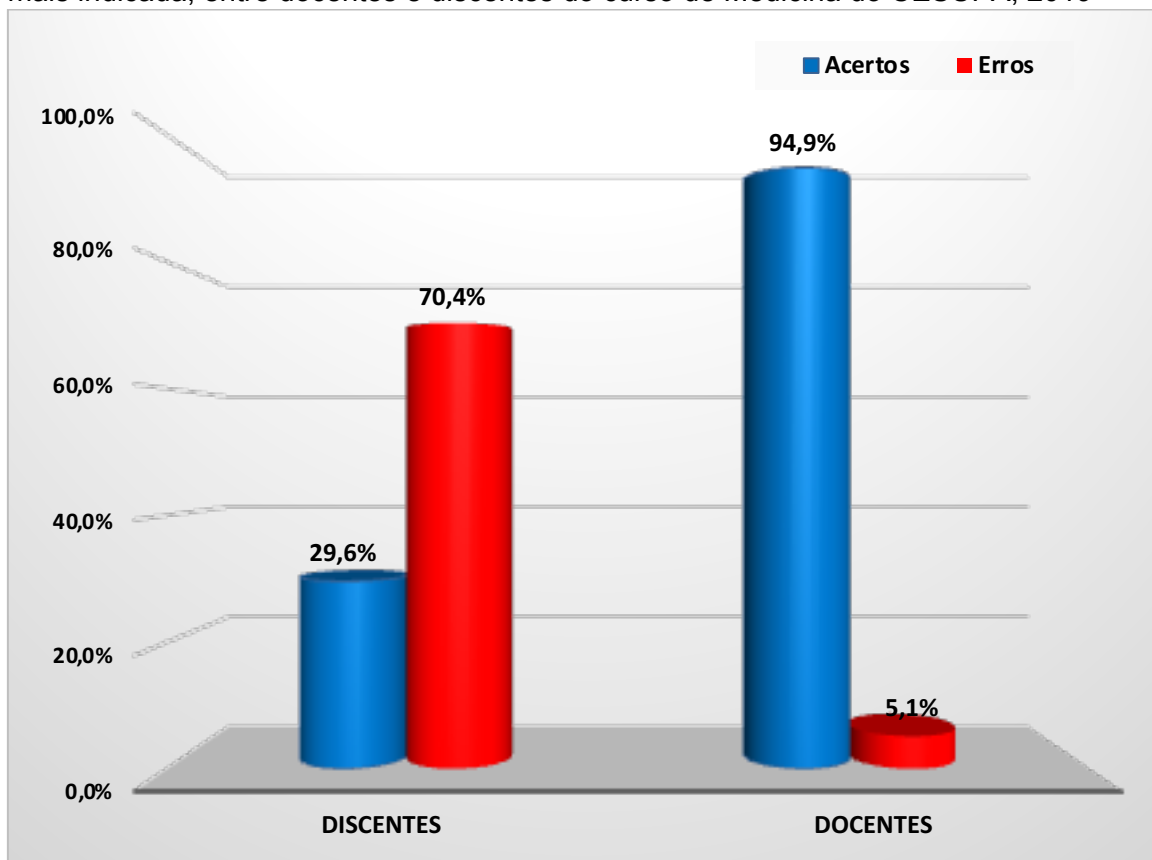
Gráfico 18: Avaliação da influência do exame físico e da hipótese diagnóstica inicial para caracterização clínica do paciente, entre docentes e discentes do curso de Medicina do CESUPA, 2019



Fonte: Questionário aplicado
 $p = 0.8063$ Teste Qui-Quadrado Independência

A respeito da avaliação da influência do exame físico e da hipótese diagnóstica inicial para a caracterização clínica do paciente (Gráfico 18), foi observado as maiores proporções de erros, em relação aos acertos, em ambos os grupos do estudo. Os docentes alcançaram pequena diferença na proporção de acertos, a maior (33.3%) em relação aos discentes (29.6%) nesta questão. Esta diferença entre as proporções não foi estatisticamente significativa ($p = 0.8063$).

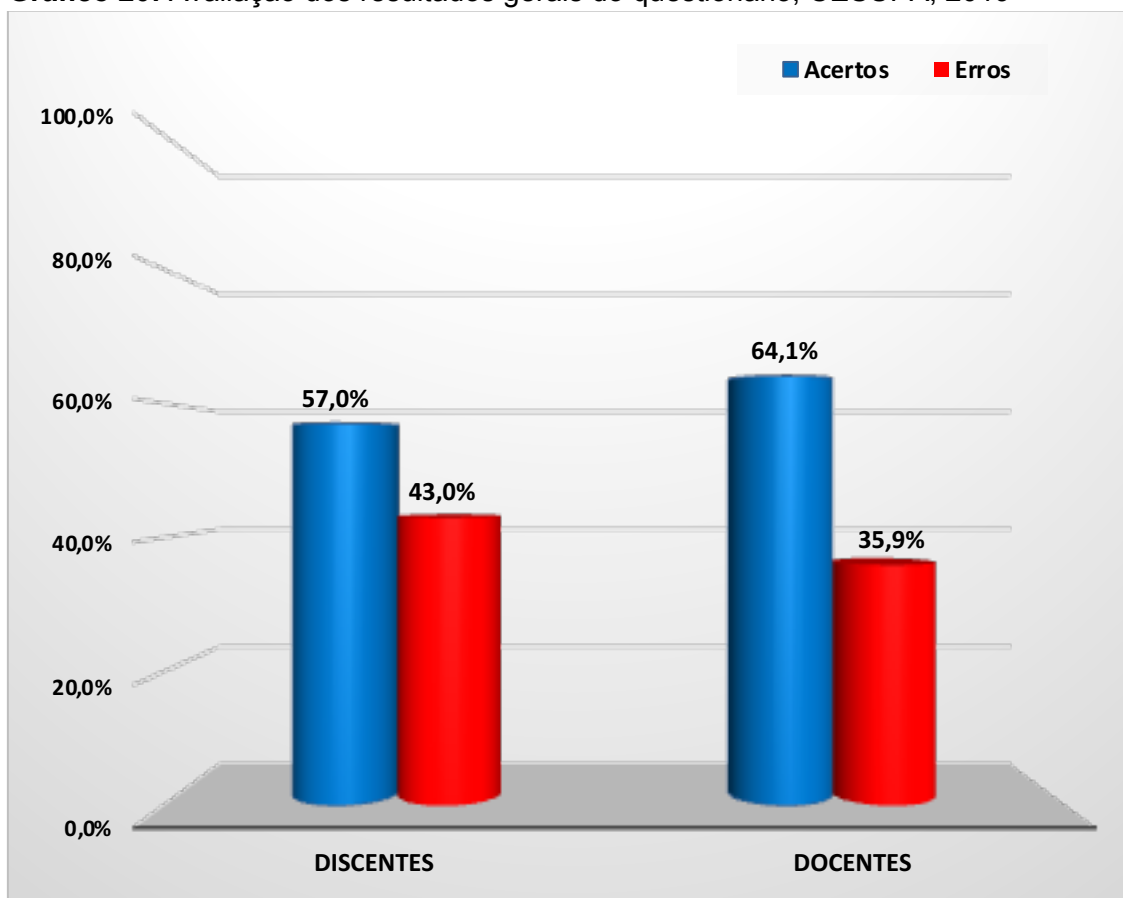
Gráfico 19: Observação do encaminhamento do caso para a especialidade médica mais indicada, entre docentes e discentes do curso de Medicina do CESUPA, 2019



Fonte: Questionário aplicado

* $p < 0.0001$ Teste G Independência

Perante a observação do encaminhamento do caso para a especialidade médica mais indicada (Gráfico 19), houve uma diferença altamente significativa entre as proporções dos grupos (* $p < 0.0001$). A proporção de discentes que consideraram encaminhar o paciente ao Geneticista foi muito menor (29.6%), em relação aos docentes da instituição (94.9%).

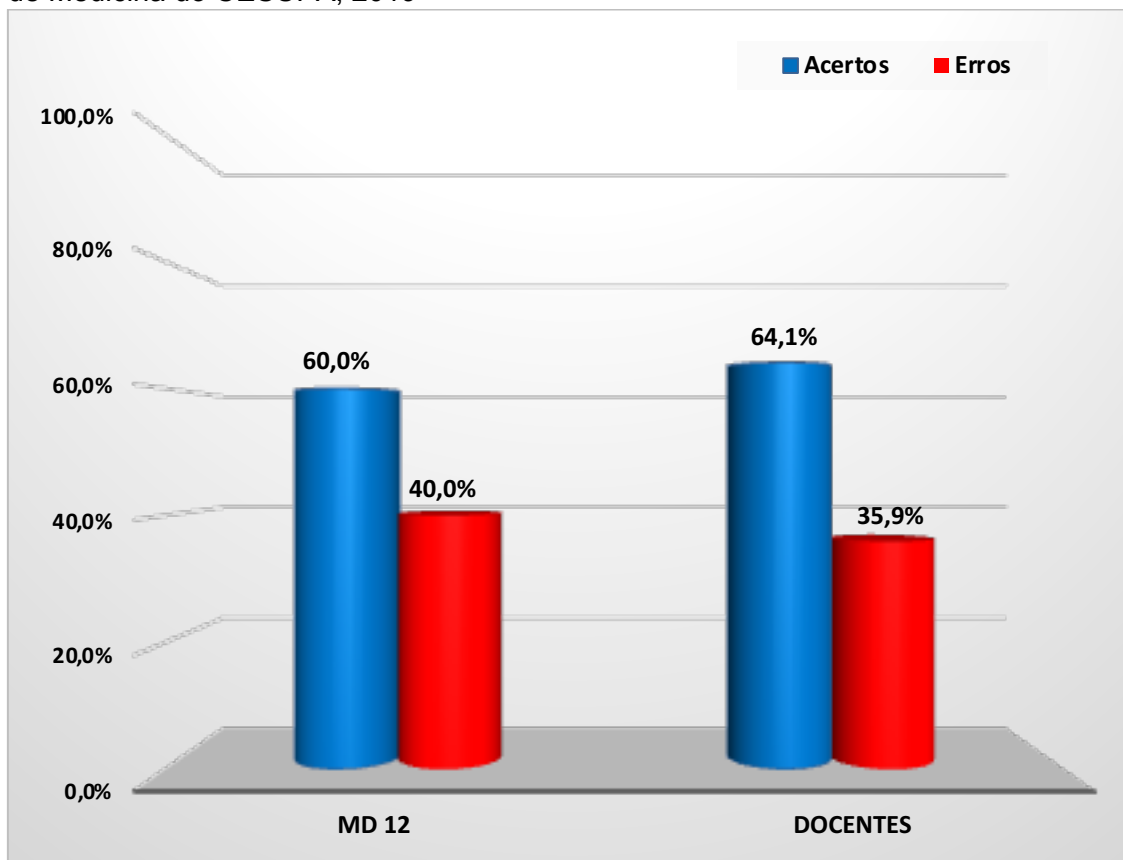
Gráfico 20: Avaliação dos resultados gerais do questionário, CESUPA, 2019

Fonte: Questionário aplicado
 $p = 0.5455$ Teste Qui-Quadrado Independência

Na Avaliação geral do questionário aplicado, houve proporções maiores de acertos, em ambos os grupos, em relação aos erros.

O grupo dos docentes apresentou maior proporção de acertos (64.1%), em relação ao grupo dos discentes (57.0%), não sendo estatisticamente significativa esta diferença ($p = 0.5455$), como mostra o gráfico 20.

Gráfico 21: Resultados gerais entre docentes e discentes do último semestre do curso de Medicina do CESUPA, 2019

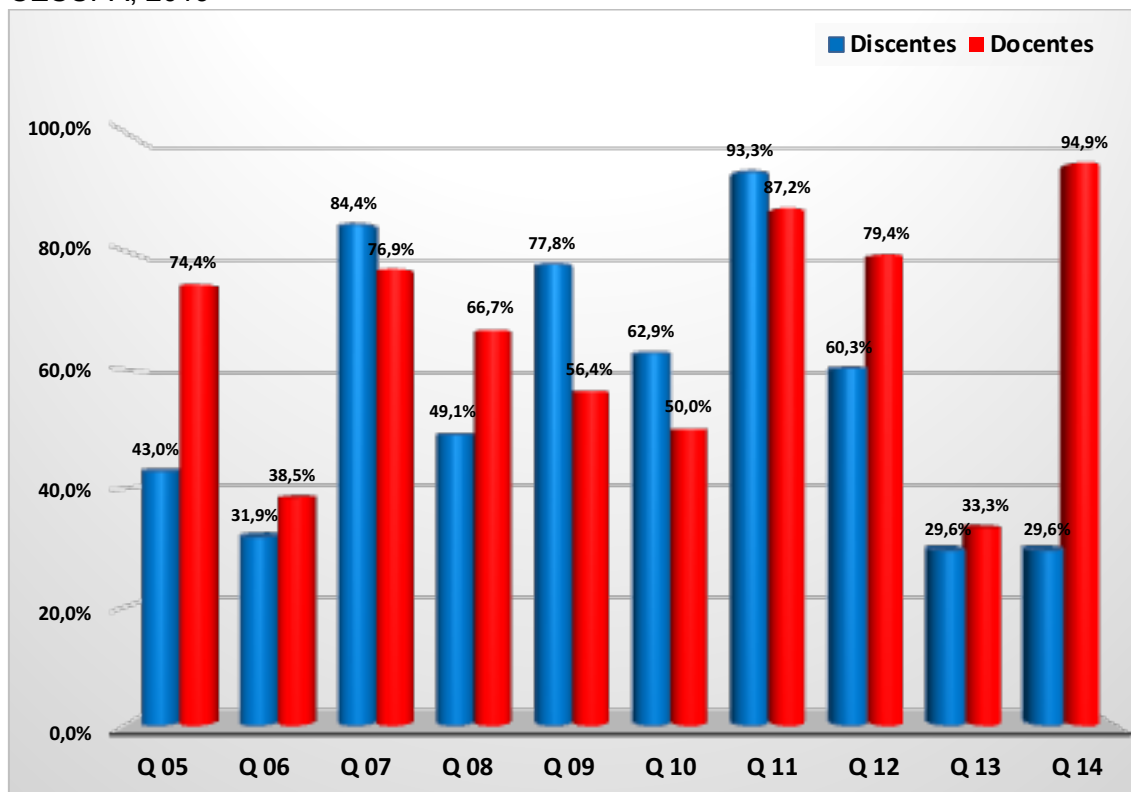


Fonte: Questionário aplicado
p= 0.9808 Teste Qui-Quadrado Independência
MD12= Decimo segundo semestre.

Foi realizada a comparação entre as proporções de acertos e erros dos discentes do último semestre do curso, com os docentes da instituição.

Não foi encontrada diferença estatisticamente significativa ($p = 0.9808$) entre os grupos estudados. Os docentes tiveram uma proporção um pouco maior de acertos (64.1%), em relação aos discentes do último semestre do curso (60.0%), conforme gráfico 21.

Gráfico 22: Acertos de discentes e docentes, por questão, do curso de Medicina do CESUPA, 2019



Fonte: Questionário aplicado

*Teste Qui-Quadrado Independência; **Teste G Independência

No panorama geral da comparação entre os grupos, os docentes obtiveram maiores proporções de acertos, em 09 das 14 questões do instrumento (64.3%) e os discentes, em 05 delas (35.7%).

As diferenças estatisticamente significantes foram observadas nas questões 05 (* $p = 0.0009$), 12 (* $p = 0.0345$) e 14 (< 0.0001) a favor dos docentes e na questão 09 (* $p = 0.0146$), onde os discentes alcançaram maior proporção de acertos, conforme gráfico 22.

Q 05 (Questão 05): Identificação de anomalias cromossômicas numéricas e estruturais.

Q 06 (Questão 06): Análise do padrão de herança genética segundo o heredograma exposto.

Q 07 (Questão 07): Reconhecimento de hipóteses diagnósticas de causa única para quadros multissistêmicos.

Q 08 (Questão 08): Confirmação diagnóstica da patologia a partir de um quadro multissistêmico.

Q 09 (Questão 09): Identificação do histórico familiar na mudança da hipótese diagnóstica inicial.

Q 10 (Questão 10): Hipótese diagnóstica escolhida a partir do histórico familiar apresentado.

Q 11 (Questão 11): Análise sobre a possibilidade dos antecedentes pessoais sugerirem uma única hipótese diagnóstica.

Q 12 (Questão 12): Escolha da melhor hipótese diagnóstica considerando os antecedentes pessoais como causa única.

Q 13 (Questão 13): Análise da capacidade de reconhecimento das doenças genéticas não raras a partir da anamnese e exame físico.

Q 14 (Questão 14): Observação do encaminhamento do caso para a especialidade medica mais indicada.

Módulos curriculares abordados por semestre no curso de Medicina do Cesupa;

MD1: Introdução ao Estudo da Medicina;

Implicações no Crescimento e Diferenciação Celular;

Ataque e defesa.

MD2: Pele e Anexos;

Sistema Nervoso;

Sistema Locomotor.

MD4: Sistema Endocrinológico;

Sistema Digestório;

Sistema Hematológico.

MD6: Mente e Cérebro;

Bases Bioquímicas e Terapêuticas;

Medicina Baseada em Evidências.

MD9: Internato em Clínica Médica;

Internato em Clínica Cirúrgica.

MD12: Internato Rural;

Internato em Saúde Coletiva e Gestão em Saúde;

Internato em Estágio Eletivo.

5 DISCUSSÃO

A presente pesquisa apresentou como amostra participante, 135 discentes distribuídos entre o 1º, 2º, 4º, 6º, 9º e 12º período do curso de Medicina do Cesupa. Obteve-se uma média de participação de 23 alunos por semestre, sendo o 6º semestre, como demonstra o gráfico 1, o mais participativo com um número absoluto de 32 acadêmicos e, o 9º período, o menos contribuinte com 14 participantes. Foi observado durante a abordagem na coleta de dados que os últimos semestres apresentaram maior resistência quanto ao preenchimento do questionário, pois a grande parcela dos discentes referiram ter conhecimento e prática clínica inferior quando comparado aos docentes e especialistas na condução de casos clínicos de cunho genético. Aliado a isso, o 6º semestre apresentou um rendimento inferior comparado ao ciclo básico e internato, o que se pode inferir sobre a necessidade de aliança entre a revisão dos assuntos básicos de Genética Médica e as práticas na especialidade, a fim de aperfeiçoar a experiência clínica dos discentes¹⁰.

No gráfico 2, pode-se observar que houve a participação de 17 especialidades médicas, sendo a mais contribuinte a Medicina da Família e Comunidade (MFC), seguida por Cardiologia e Pediatria. Quanto à predominância da MFC, pode-se inferir a relação direta com a genética médica, visto que na sua atuação, têm como competência identificar pacientes com risco de desenvolver anomalias ou doenças genéticas. Ademais, segundo o gráfico 3, a maioria dos docentes participantes apresentava mais de 10 anos de especialização, o que contribuiu para um bom desempenho na condução do caso clínico, visto que a experiência profissional auxilia na tomada de decisões. Todavia, observa-se no gráfico 5 que houve diferença estatística significativa entre os grupos de tempo de formação, entre 05 e 10 anos, e aqueles com mais de 10 anos de formação, tendo o primeiro um maior número de acertos nas questões. Isso está relacionado com o fato de que a Política Nacional de Atenção Integral à Genética Clínica é mais atual, fator esse determinante para os grupos com menor tempo de formação¹¹.

Em respeito aos resultados individualizados, a 5ª, 7ª e 8ª questões do instrumento de coleta de dados, buscaram identificar o reconhecimento de hipóteses diagnósticas de causa única para quadros multissistêmicos. Mesmo o gráfico 08 não apresentando significância estatística, os discentes obtiveram melhor desempenho. Na análise, 90,4% deles consideraram as manifestações clínicas como uma

manifestação sistêmica. Enquanto os docentes, em 84,6 %, basearam a sua hipótese diagnóstica em uma única causa. Dessa forma, pautando-se na ideia de que a competência profissional refere-se diretamente ao comportamento ativo, adaptativo e efetivo do docente, face aos objetivos delineados¹², permite-se inferir que o melhor desempenho dos professores nessa questão que envolve caso clínico, está interligada com a sua prática clínica diária, uma vez que os mesmos conseguem mais facilmente correlacionar os dados apresentados com a sua experiência profissional quando comparados aos discentes, ainda limitados às práticas ambulatoriais da graduação.

A 6°, 9° e 10° questão, objetivaram analisar a relevância do histórico familiar na interpretação dos casos clínicos. Houve diferença estatística significativa entre os grupos, quanto as respostas da 9° questão, o que denota uma anamnese bem realizada para o direcionamento da elaboração de hipóteses diagnósticas, considerando-se o fato de que, na prática clínica, ela consiste na rememoração dos eventos pregressos que aludem à saúde, na identificação dos sintomas e sinais atuais, bem como a maior precisão oferecida, assim fica melhor a compreensão da história da doença atual fornecida pelo caso¹³. Dessa maneira, utilizando de um dado importante da anamnese, como o histórico familiar, em que se pesquisou se os alunos quando direcionados a uma paciente que possui um histórico familiar positivo para outras doenças, se ainda cogitariam como hipótese uma causa única, houve diferença significativa para o número de acertos. Totalizando uma porcentagem de (77,8%), quando comparado aos docentes (56,4%).

Nesse sentido, isso possibilita a compreensão de que na coleta de dados, principalmente quando se menciona o ramo da genética médica, a construção bem feita de um heredograma que detalhe bem a estrutura e o histórico familiar, nos fornece informações primordiais para a importância das interações familiares com o vínculo do diagnóstico provável¹⁴. Desse modo, tais dados reforçam a importância de uma anamnese bem detalhada com os dados colhidos de maneira adequada, pois mesmo os discentes com sua menor experiência e estudos na área, foram bem direcionados pelo histórico familiar e obtiveram êxito considerável na questão.

Em referência à 11° e 12° questão, foi analisada a identificação dos antecedentes pessoais como relevantes para a interpretação dos casos. Na questão de número 12, podemos abordar um ponto pertinente à avaliação dos dois grupos, pois muitos consideraram os sinais sistêmicos, tendo como origem uma causa única.

Os docentes conseguiram correlacionar de maneira correta o fator de desenvolvimento da doença com a influência genética, promovendo manifestações clínicas polimórficas¹⁵. Sendo assim, os docentes obtiveram 79,4% de acertos enquanto os discentes 60,3%. Tal resultado, pode se dever a múltiplos fatores, como por exemplo a já citada experiência na prática clínica que influenciou essa correlação com a genética médica. Fato que não favorece os discentes, visto que estes possuem contato menor com os elementos da especialidade Genética Médica.

Adicionalmente, essas experiências são demarcadas no 1° semestre em apenas em um módulo tutorial, denominado de Implicações do Crescimento e Desenvolvimento; no 5° semestre por meio da vivência ambulatorial e práticas de discussões de casos clínicos, as quais ampliam a capacidade crítica desses discentes e, no 6° semestre, através do estágio extracurricular de Genética Médica no ambulatório do Centro de Especialidade Médicas do Cesupa (CEMEC). Este estágio permite ao discente o contato com as mais variadas síndromes e manifestações multissistêmicas. Nesse estágio, o discente não somente aprende a valorizar uma boa construção de anamnese com um rico histórico familiar, por meio da elaboração de heredogramas, mas também aprende a interpretar exames que se distanciam da prática clínica comum diária, como a leitura de cariótipos. Logo, infere-se que apesar desses contatos serem breves durante a graduação, podem contribuir para que mais da metade dos mesmos obtivessem êxito na questão citada (autor).

Quanto à 13° questão, foi analisada a capacidade de reconhecimento, dos dois grupos, das doenças genéticas não raras, não obtendo diferença estatística relevante. Isso explica o fato do encaminhamento aos serviços de genética ainda ser considerado um fator de stress em potencial, pela conotação negativa que os problemas genéticos detêm, bem como aos fatores dificultadores ligados ao processo de encaminhamento, como o fornecimento e compreensão de informações¹⁶. A partir disso, pode-se notar, como a experiência profissional, associada ao maior conhecimento dos docentes, influenciou na escolha adequada das especialidades médicas para a qual o caso deveria ser encaminhado.

Dessa maneira, na 14° questão, observa-se que os docentes, devido a sua interpretação mais criteriosa da anamnese e exame físico, encaminharam corretamente o caso também para a genética médica quase em sua totalidade (94,9%). Já os discentes, apresentaram um rendimento significativamente inferior, onde apenas (29,6%) encaminharam o caso de maneira correta para a Genética

Médica. Comparativamente, o 12º semestre apresentou um rendimento quase semelhante ao dos docentes, observado durante a coleta de dados. Em suma, tais informações demonstram que a experiência na prática clínica, associada ao maior conhecimento dos docentes e, da graduação quase concluída, observada pelo desempenho diferenciado do 12º período em relação aos demais semestres, são fatores de extrema significância para o adequado entendimento de casos clínicos complexos, onde diversas informações devem ser consideradas para que se possa alcançar a conduta mais adequada (autor). Isto pode sinalizar a considerável lacuna de conhecimentos referentes à Genética Médica empregados pelas metodologias da graduação atual.

Em segunda análise, foi observado que o resultado geral dos acertos dos dois grupos, não apresentou diferença estatística significativa, haja vista que os discentes obtiveram 57,0% e os docentes 64,1% de acertos. O fato da instituição adotar o ensino baseado em problemas como metodologia ativa, permite a investigação mais dinâmica do conhecimento e a retenção prática dos assuntos¹⁷, diferente do método de formação dos docentes, o que pode justificar o desempenho semelhante entre docentes e discentes, tendo em vista que o conhecimento dos últimos estaria mais fortalecido, pois o método baseia-se no conhecimento em espiral. Entretanto, o tempo de prática clínica demonstrou ser um fator relevante para o raciocínio e condução do caso apresentado.

O desempenho dos discentes possibilita a reflexão sobre algumas características do método PBL, entre elas a não uniformidade do repasse de conhecimento. Desse modo, o fato de o docente não ter domínio correto sobre a captação do conhecimento individual associado com a abordagem tutorial da Genética Médica apenas no primeiro semestre, proporcionam seu esquecimento por parte dos discentes ao longo do curso. Portanto, se reforça a necessidade de estágios práticos, na especialidade em questão, durante o ciclo clínico do curso de Medicina, para assim fortalecer o método em espiral empregado no ensino tutorial¹⁸.

Já é conhecido que há a necessidade de fortalecer, na prática, a integração do conteúdo centrado no aprendiz, substituindo cada vez mais a metodologia pautada em palestras, passividade do aluno, memorização e fragmentação do conteúdo para uma formação médica consolidada¹⁹. No entanto, quando comparada a metodologia ativa (discentes) com a metodologia tradicional (docentes), verificou-se que não houve

diferença estatística significativa entre os grupos, tendo os docentes, todos do método tradicional, obtido desempenho superior.

Quando comenta-se do desempenho obtido no 12º semestre em relação aos docentes, obteve-se também uma diferença estatística pouco significativa, uma vez que os alunos do 12º período tiveram 60% de acertos e os docentes 64,1% de acertos. Esses dados reforçam que nessa última etapa do curso, incluindo o internato, os discentes conseguem transmitir uma visão menos fragmentada da atenção à saúde, oportunizando o trabalho em equipe e ampliando a visão sobre a formação, a responsabilidade do profissional e os espaços da comunidade em que ocorrem, ou seja, maior habilidade em formular hipóteses diagnósticas, com seus diagnósticos diferenciais, relacionando-os com a abordagem genética de forma mais aproximada ao que se observa entre os docentes²⁰.

Dessa forma, constata-se que poucas instituições de ensino superior possuem, de fato, na grade curricular, a prática dos estudantes em um ambulatório de Genética Médica, assim como, em muitos casos, em virtude do conteúdo ser administrado somente no ciclo básico do curso, isso possibilita a não consolidação da base da genética, como a interpretação de heredogramas. Nesse sentido, a necessidade da intervenção teórico prática da Genética Médica, na graduação, deve ser progressivamente mais incluída no País. O tempo de contato com o conteúdo teórico básico referente à especialidade poderia ser expandido, não ficando restrito somente aos primeiros semestres. A ampliação de práticas ambulatoriais para a estimulação ao contato precoce com as síndromes e suas expressões multissistêmicas deveria ser estimulada, o que poderia implicar diretamente na formação de médicos ainda mais capacitados na elaboração de hipóteses diagnósticas precisas e que saibam valorizar uma boa construção de anamnese e exame físico (autor).

6 CONCLUSÃO

Este estudo avaliou um total de 39 docentes e 135 discentes. Quanto ao primeiro grupo, houve uma média de 2 profissionais participantes por especialidade, além disso a grande maioria desses contribuintes à pesquisa, tinham mais de 10 anos de formado, bem como apresentava o mesmo período de formação em sua especialidade. No grupo dos discentes, houve uma média de 23 acadêmicos participantes, sendo o 6º semestre com maior número de participação.

Observou-se, que dentre a população estudada, a partir do caso clínico exposto, um número considerável dos docentes conseguiu correlacionar os dados fornecidos pela anamnese juntamente aos dados laboratoriais e de exame físico, para nortear a hipótese diagnóstica como causa multissistêmica. Sendo assim, pode-se inferir que o tempo de formado interfere diretamente na capacidade crítica e análise clínica do profissional, já que os profissionais com mais de 10 anos de formação apresentaram um desempenho excedente quando comparados aos médicos com tempo inferior de graduação, assim como com os discentes, ainda limitados pela experiência profissional e pelas práticas ambulatoriais da graduação. Porém segundo observado no gráfico 08, na análise desse objetivo não houve relevância estatística significativa.

Quando se comenta da relevância de uma boa construção da anamnese para o direcionamento da elaboração de hipóteses diagnósticas, nessa pesquisa, pode-se observar o papel fundamental de elementos como os antecedentes pessoais e o histórico familiar nesse processo. Quanto aos antecedentes pessoais, esses eventos pregressos auxiliaram na identificação dos sinais e sintomas expostos na história da doença atual, contribuindo para uma melhor compreensão do caso clínico. Em paralelo, observou-se a importância do heredograma como elo das interações familiares com as queixas clínicas, a fim de auxiliar no diagnóstico provável. Assim, isso reforça o papel fundamental, da graduação, quanto ao ensino da estruturação da anamnese, haja vista que mesmo os discentes tendo uma experiência clínica inferior ao outro grupo, obtiveram êxito considerável, pois foram auxiliados pelos dados do histórico familiar. Todavia, na análise dos dados obtidos não se obteve significância estatística quanto ao reconhecimento dos antecedentes pessoais, só que referente ao

histórico familiar os discentes consideraram em maior proporção esse elemento na mudança da hipótese diagnóstica inicial.

Outro ponto observado na pesquisa, foi o reconhecimento da necessidade de encaminhamento de casos multissistêmicos para avaliação com diversos especialistas, incluindo o médico geneticista. Desse modo, nota-se que apesar da complexidade da especialidade genética médica na medicina, houve um considerável número de encaminhamentos adequados ao geneticista por parte dos docentes. Sendo assim, observou-se que os docentes e os discentes do último semestre encaminharam adequadamente o caso se comparado aos discentes dos outros semestres, reforçando a ideia defendida de que a prática ambulatorial com maior frequência na carga horária, auxilia na compreensão dos casos clínicos e em uma conduta mais adequada pelo profissional.

Por fim, os dados analisados contribuíram na caracterização da importância em inserir o aluno em atividades práticas que utilizem vários cenários de aprendizagem, por meio da integração ensino-serviço, somado ao desafio de permitir com que esses futuros profissionais interajam com outros segmentos da sociedade e outros atuantes da área da saúde, permitirá uma significância positiva na Educação Médica e na prática profissional em reconhecer clinicamente patologias de cunho genético.

REFERÊNCIAS

1. Vieira DKR. Atenção em genética médica no SUS: a experiência de um município de médio porte; *Revista de Saúde Coletiva*. 2013; 23: 243.
2. Vieira TAP. Contribuições para o estabelecimento de estratégias laboratoriais em genética para a saúde pública no Brasil utilizando a síndrome de deleção 22q11.2 como modelo; 2012.
3. Melo DG, Demarzo MMP, Huber J. Ambulatório de genética médica na Apae: experiência no ensino médico de graduação; *Revista Brasileira de Educação Médica*. 2008; 32(3): 396-402.
4. Melo DG, Gomes TLCDS. Capacitação em Genética Médica para residentes em Medicina de Família e Comunidade: relato de experiência; *Revista de APS*. 2009; 12(1).
5. Brunoni D. O médico especialista em genética. *Médicos II*; São Paulo; 1999; 6: 49-53.
6. Melo DG. Perfil de Competência em Genética para Médicos do Brasil: uma Proposta da Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica; *Revista Brasileira de Educação Médica*. 2019; 43(1): 440-450.
7. Rêgo EM, Martin MM, Filho A, Ieira D, Fávero FM, Oliveira ASB, Fontes SV. Efeitos da Liberação Miofascial Sobre a Flexibilidade de um Paciente com Distrofia Miotônica de Steinert; *Revista Neurociências*. 2012; 20(3): 404-409.
8. Balduino AS, Veras RM. Análise das atividades de integração ensino-serviço desenvolvidas nos cursos de saúde da Universidade Federal da Bahia; *Revista da Escola de Enfermagem da USP*. 2016; 50: 17-24.
9. Horovitz DDG, Llerena Jr JC, Mattos RAD. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual; *Cadernos de Saúde Pública*. 2005; 21: 1055.
10. Rodrigues AS, Pereira CA. (Re) conhecimento da genética médica entre os estudantes do curso de medicina do CESUPA: um estudo baseado em interpretação de casos (Trabalho de conclusão de curso). Centro Universitário do Estado do Pará (CESUPA); Belém - PA; 2020.
11. Sá NP, Ferreira YS. (Re) Conhecimento da genética médica entre os professores do curso de medicina do CESUPA: um estudo baseado em interpretação de casos (Trabalho de conclusão de curso). Centro Universitário do Estado do Pará (CESUPA); Belém - PA; 2020.
12. Batista P, Matos Z, Graça A. Auto-percepção das competências profissionais em profissionais do desporto: efeito da área de intervenção e da experiência profissional; *Revista de Ciencias del Deporte*. 2011; 7(2): 117.

13. Santos N, Veiga P, Andrade R. Importância da anamnese e do exame físico para o cuidado do enfermeiro; *Revista Brasileira de Enfermagem*. 2011; 64(2): 355.
14. Simpionato E, Correia CC, Rocha SMM. Histórico familiar de crianças com insuficiência renal crônica: coleta de dados; *Revista Brasileira de Enfermagem*. 2005; 58(6): 682.
15. Silverthorn DU. Lúpus Eritematoso Sistêmico; 2014; 03: 57.
16. De Souza Lima RMC, Enumo SRF. Encaminhamento genético e seus estressores segundo pais de crianças com suspeita de fibrose cística; *Revista Brasileira de Terapia Comportamental e Cognitiva*. 2001; 3(1): 41-55.
17. Diniz CL, Corredeira KLV, Pereira TCT. O método de aprendizagem baseada em problemas–PBL (Problem Based Learning): uma inovação no ensino superior presente no curso de medicina (Trabalho de conclusão de curso); Faculdade Católica de Anápolis; Anápolis – GO; 2016.
18. Vignochi CM. Considerações sobre aprendizagem baseada em problemas na educação em saúde; *Revista HCPA*. Porto Alegre; 2009; 29(1): 45-50.
19. Miranda GB. Pbl e a formação em medicina: uma estratégia de ensino e autonomia de aprendizagem; 2019.
20. Chaves ITDS, Grosseman S. O internato médico e suas perspectivas: estudo de caso com educadores e educandos; *Revista brasileira de educação médica*. 2007; 31(3): 212.

**APÊNDICE A – TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO (TCLE)
PARA DOCENTES**

Título: (Re)conhecimento da Genética Médica entre os professores e estudantes do curso de Medicina do CESUPA: um estudo baseado em interpretação de casos.

Pesquisadora responsável:

Antonette Souto El-Husny

Centro Universitário do Estado do Pará

[REDACTED]

[REDACTED]

Alunos pesquisadores:

Eduardo Felipe dos Santos Cardoso

Centro Universitário do Estado do Pará

[REDACTED]

[REDACTED]

Yasmim Nascimento Ferreira

Centro Universitário do Estado do Pará

[REDACTED]

[REDACTED]

Nicole Pereira Sá

Centro Universitário do Estado do Pará

[REDACTED]

[REDACTED]

Cláudio Amanajás Pereira

Centro Universitário do Estado do Pará

[REDACTED]

[REDACTED]

Samuel Negrão Rodrigues Morhy

Centro Universitário do Estado do Pará

[REDACTED]

[REDACTED]

Aline da Silva Rodrigues

Centro Universitário do Estado do Pará

[REDACTED]

[REDACTED]

Informações aos participantes:

Você está sendo convidado (a) participar da pesquisa: **(Re)conhecimento da Genética Médica entre os professores e estudantes do curso de Medicina do CESUPA: um estudo baseado em interpretação de casos**. O objetivo da pesquisa é avaliar a aplicação prática e interpretação teórica da genética médica no curso de Medicina.

A minha participação no referido estudo será no sentido de fornecer informações acerca do reconhecimento sobre genética médica entre os docentes médicos do curso de medicina do CESUPA Almirante Barroso.

Estou ciente de que minha privacidade será respeitada, ou seja, meu nome ou qualquer outro dado ou elemento que possa, de qualquer forma, me identificar, será mantido em sigilo. Também fui informado(a) de que posso me recusar a participar do estudo, ou retirar meu consentimento a qualquer momento, sem precisar justificar, e, se desejar, sair da pesquisa, que não sofrerei qualquer prejuízo.

O processo da pesquisa será constituído por um formulário, feito na plataforma Google Forms, tendo sua base teórica revisada pela orientadora em questão. Esse

preenchimento será baseado em questões de múltipla escolha sobre dois casos clínicos e conhecimentos gerais relacionados a genética médica.

Ressaltando que as informações obtidas serão utilizadas apenas para fins científicos, não sendo divulgada qualquer informação que possa levar a identificação dos indivíduos envolvidos na pesquisa.

Os benefícios do projeto para os docentes médicos estão relacionados à percepção da integração da genética com as diversas especialidades médicas.

Além disso, os riscos apresentados pela pesquisa estão relacionados com a obtenção de informações sigilosas e o acesso destas por pessoas mal-intencionadas, porém tal riscos serão minimizados através da não identificação dos participantes e adoção de condutas éticas apropriadas por todos os pesquisadores.

Os questionários serão numerados e não apresentarão outra forma de identificação, para garantir a privacidade das informações adquiridas na pesquisa os dados coletados serão consolidados em conjunto a cada etapa da pesquisa, não havendo a individualidade dos mesmos. Todas as pessoas envolvidas na execução desta serão informadas de que devem seguir as prescrições éticas de comprometimento com o sigilo das informações.

Os instrumentos encontram-se em anexo ao TCLE e o participante terá o direito a se manter informado a respeito dos resultados da pesquisa. Qualquer dúvida e esclarecimento poderá ser dado sempre que necessário, dirigindo-se aos pesquisadores: Profa. Dra. Antonette Souto El Husny, [REDACTED]; alunos pesquisadores :Eduardo Felipe dos Santos Cardoso, [REDACTED]; Yasmim Nascimento Ferreira, [REDACTED]; Nicole Pereira Sá, [REDACTED]; Cláudio Amanajás Pereira, [REDACTED]; Samuel Negrão Rodrigues Morhy, [REDACTED]; Aline da Silva Rodrigues, [REDACTED] - vinculados ao Centro Universitário do Estado do Pará (CESUPA). A execução do projeto está vinculada a aprovação pelo Comitê de Ética em Pesquisa em Seres Humanos do Centro Universitário do

Estado do Pará, localizado na Avenida Governador José Malcher n. 1963, Belém/PA
– CEP: 66060-232 –Telefone:4009 – 9100 (RAMAL 3205 – 9346); e-mail:
cep@cesupa.br.

DECLARAÇÃO

Eu _____

RG _____, tendo recebido as informações acima, e
ciente dos meus direitos concordo em participar do estudo. Declaro estar ciente: a) do
objetivo e procedimento deste estudo; b) da segurança de que eu não serei
identificado (a) e de que toda informação obtida será estritamente confidencial; c) de
ter a liberdade de manifestar recusa em participar deste estudo em qualquer momento,
sem penalidades, prejuízo ou perda de qualquer benefício que eu possa ter adquirido
sem necessidade de justificar; d) estando totalmente ciente de que não há nenhum
valor econômico, a receber ou a pagar, por minha participação.

Ficou claro também que minha participação não envolve despesas, além de ter acesso
aos dados.

Belém (PA), ____ de _____ de 2019.

Participante da pesquisa

Antonette Souto El Husny

Pesquisador Responsável

Eduardo Felipe dos Santos Cardoso
Aluno Pesquisador

Aline da Silva Rodrigues
Aluno Pesquisador

Claudio Amanajás Pereira
Aluno Pesquisador

Nicole Pereira Sá
Aluno Pesquisador

Samuel Negrão Rodrigues Morhy
Aluno Pesquisador

Yasmim Ferreira Nascimento
Aluno Pesquisador

**APÊNDICE B – TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO
(TCLE) PARA DISCENTES**

Título: (Re)conhecimento da Genética Médica entre os professores e estudantes do curso de Medicina do CESUPA: um estudo baseado em interpretação de casos.

Pesquisadora responsável:

Antonette Souto El-Husny

Centro Universitário do Estado do Pará

[REDACTED]

[REDACTED]

Alunos pesquisadores:

Eduardo Felipe dos Santos Cardoso

Centro Universitário do Estado do Pará

[REDACTED]

[REDACTED]

Yasmim Nascimento Ferreira

Centro Universitário do Estado do Pará

[REDACTED]

[REDACTED]

Nicole Pereira Sá

Centro Universitário do Estado do Pará

[REDACTED]

[REDACTED]

Cláudio Amanajás Pereira

Centro Universitário do Estado do Pará

[REDACTED]
[REDACTED]
Samuel Negrão Rodrigues Morhy

Centro Universitário do Estado do Pará

[REDACTED]
[REDACTED]
Aline da Silva Rodrigues

Centro Universitário do Estado do Pará

[REDACTED]
[REDACTED]
Informações aos participantes:

Você está sendo convidado (a) participar da pesquisa **(Re)conhecimento da Genética Médica entre os professores e estudantes do curso de Medicina do CESUPA: um estudo baseado em interpretação de casos**. O objetivo da pesquisa é avaliar a aplicação prática e interpretação teórica da genética médica no curso de Medicina.

A minha participação no referido estudo será no sentido de fornecer informações acerca do reconhecimento sobre genética médica entre os discentes graduandos do curso de medicina do CESUPA Almirante Barroso.

Estou ciente de que minha privacidade será respeitada, ou seja, meu nome ou qualquer outro dado ou elemento que possa, de qualquer forma, me identificar, será mantido em sigilo. Também fui informado(a) de que posso me recusar a participar do estudo, ou retirar meu consentimento a qualquer momento, sem precisar justificar, e, se desejar, sair da pesquisa, que não sofrerei qualquer prejuízo.

O processo da pesquisa será constituído por um formulário, feito na plataforma Google Forms, tendo sua base teórica revisada pela orientadora em questão. Esse preenchimento será baseado em questões de múltipla escolha sobre dois casos clínicos e conhecimentos gerais relacionados a genética médica.

Ressaltando que as informações obtidas serão utilizadas apenas para fins científicos, não sendo divulgada qualquer informação que possa levar a identificação dos indivíduos envolvidos na pesquisa.

Os benefícios do projeto para os discentes estão relacionados a percepção da importância da genética ao longo do curso.

Além disso, os riscos apresentados pela pesquisa estão relacionados com a obtenção de informações sigilosas e o acesso destas por pessoas mal intencionadas, porém tal riscos serão minimizados através da não identificação dos participantes e adoção de condutas éticas apropriadas por todos os pesquisadores.

Os questionários serão numerados e não apresentarão outra forma de identificação, para garantir a privacidade das informações adquiridas na pesquisa os dados coletados serão consolidados em conjunto a cada etapa da pesquisa, não havendo a individualidade dos mesmos. Todas as pessoas envolvidas na execução desta serão informadas de que devem seguir as prescrições éticas de comprometimento com o sigilo das informações.

Os instrumentos encontram-se em anexo ao TCLE e o participante terá o direito a se manter informado a respeito dos resultados da pesquisa. Qualquer dúvida e esclarecimento poderá ser dado sempre que necessário, dirigindo-se aos pesquisadores: Profa. Dra. Antonette Souto El Husny, [REDACTED]
[REDACTED] alunos pesquisadores :Eduardo Felipe dos Santos Cardoso, [REDACTED]
[REDACTED]
Yasmim Nascimento Ferreira, [REDACTED]
[REDACTED]; Nicole Pereira Sá, [REDACTED]
[REDACTED] Cláudio Amanajás Pereira, [REDACTED]
[REDACTED] Samuel
Negrão Rodrigues Morhy, [REDACTED]
[REDACTED] Aline da Silva Rodrigues, [REDACTED]
[REDACTED] - vinculados ao Centro Universitário do Estado do Pará (CESUPA). A execução do projeto está vinculada a aprovação pelo Comitê de Ética em Pesquisa em Seres Humanos do Centro Universitário do Estado do Pará, localizado na Avenida Governador José Malcher n. 1963 – CEP:

66060-232 – Belém/PA; Telefone:4009 – 9100 (RAMAL 3205 – 9346); e-mail:
cep@cesupa.br.

DECLARAÇÃO

Eu _____

RG _____, tendo recebido as informações acima, e ciente dos meus direitos concordo em participar do estudo. Declaro estar ciente: a) do objetivo e procedimento deste estudo; b) da segurança de que eu não serei identificado (a) e de que toda informação obtida será estritamente confidencial; c) de ter a liberdade de manifestar recusa em participar deste estudo em qualquer momento, sem penalidades, prejuízo ou perda de qualquer benefício que eu possa ter adquirido sem necessidade de justificar; d) estando totalmente ciente de que não há nenhum valor econômico, a receber ou a pagar, por minha participação.

Ficou claro também que minha participação não envolve despesas, além de ter acesso aos dados.

Belém (PA), ____ de _____ de 2019.

Participante da pesquisa

Antonette Souto El Husny
Pesquisador Responsável

Eduardo Felipe dos Santos Cardoso
Aluno Pesquisador

Aline da Silva Rodrigues
Aluno Pesquisador

Claudio Amanajás Pereira
Aluno Pesquisador

Nicole Pereira Sá
Aluno Pesquisador

Samuel Negrão Rodrigues Morhy
Aluno Pesquisador

Yasmim Ferreira Nascimento
Aluno Pesquisador

**APÊNDICE C – TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO
(TCLE) PARA ESPECIALISTAS**

Título: (Re)conhecimento da Genética Médica entre os professores e estudantes do curso de Medicina do CESUPA: um estudo baseado em interpretação de casos.

Pesquisadora responsável:

Antonette Souto El-Husny

Centro Universitário do Estado do Pará

[REDACTED]

[REDACTED]

Alunos pesquisadores:

Eduardo Felipe dos Santos Cardoso

Centro Universitário do Estado do Pará

[REDACTED]

[REDACTED]

Yasmim Nascimento Ferreira

Centro Universitário do Estado do Pará

[REDACTED]

[REDACTED]

Nicole Pereira Sá

Centro Universitário do Estado do Pará

[REDACTED]

[REDACTED]

Cláudio Amanajás Pereira

Centro Universitário do Estado do Pará

[REDACTED]

[REDACTED]

Samuel Negrão Rodrigues Morhy

Centro Universitário do Estado do Pará

[REDACTED]

[REDACTED]

Aline da Silva Rodrigues

Centro Universitário do Estado do Pará

[REDACTED]

[REDACTED]

Informações aos participantes:

Você está sendo convidado (a) participar da pesquisa **(Re)conhecimento da Genética Médica entre os professores e estudantes do curso de Medicina do CESUPA: um estudo baseado em interpretação de casos**. O objetivo da pesquisa é avaliar a aplicação prática e interpretação teórica da genética médica no curso de Medicina.

A minha participação no referido estudo será no sentido de fornecer informações acerca do reconhecimento sobre genética médica entre os especialistas da Sociedade Brasileira de Genética Médica.

Estou ciente de que minha privacidade será respeitada, ou seja, meu nome ou qualquer outro dado ou elemento que possa, de qualquer forma, me identificar, será mantido em sigilo. Também fui informado(a) de que posso me recusar a participar do estudo, ou retirar meu consentimento a qualquer momento, sem precisar justificar, e, se desejar, sair da pesquisa, que não sofrerei qualquer prejuízo.

O processo da pesquisa será constituído por um formulário, feito na plataforma Google Forms, tendo sua base teórica revisada pela orientadora em questão. Esse

preenchimento será baseado em questões de múltipla escolha sobre dois casos clínicos e conhecimentos gerais relacionados a genética médica.

Ressaltando que as informações obtidas serão utilizadas apenas para fins científicos, não sendo divulgada qualquer informação que possa levar a identificação dos indivíduos envolvidos na pesquisa.

Os benefícios do projeto estão relacionados à percepção de como o conteúdo da sua especialidade está sendo trabalhada ao longo do curso de medicina e de como isso pode ser disseminado em médicos de outras especialidades.

Além disso, os riscos apresentados pela pesquisa estão relacionados com a obtenção de informações sigilosas e o acesso destas por pessoas mal intencionadas, porém tal riscos serão minimizados através da não identificação dos participantes e adoção de condutas éticas apropriadas por todos os pesquisadores.

Os questionários serão numerados e não apresentarão outra forma de identificação, para garantir a privacidade das informações adquiridas na pesquisa os dados coletados serão consolidados em conjunto a cada etapa da pesquisa, não havendo a individualidade dos mesmos. Todas as pessoas envolvidas na execução desta serão informadas de que devem seguir as prescrições éticas de comprometimento com o sigilo das informações.

Os instrumentos encontram-se em anexo ao TCLE e o participante terá o direito a se manter informado a respeito dos resultados da pesquisa. Qualquer dúvida e esclarecimento poderá ser dado sempre que necessário, dirigindo-se aos pesquisadores: Profa. Dra. Antonette Souto El Husny, [REDACTED]
[REDACTED] alunos pesquisadores :Eduardo Felipe dos Santos Cardoso, [REDACTED]
[REDACTED]
Yasmim Nascimento Ferreira, [REDACTED]
[REDACTED] Nicole Pereira Sá, [REDACTED]
[REDACTED]; Cláudio Amanajás Pereira, [REDACTED]
[REDACTED]; Samuel Negrão Rodrigues Morhy, [REDACTED]
[REDACTED]; Aline da Silva Rodrigues, [REDACTED]
[REDACTED] - vinculados ao Centro Universitário do Estado do Pará (CESUPA). A execução do projeto está vinculada a aprovação

pelo Comitê de Ética em Pesquisa em Seres Humanos do Centro Universitário do Estado do Pará, localizado na Avenida Governador José Malcher n. 1963 – CEP: 66060-232 – Belém/PA; Telefone:4009 – 9100 (RAMAL 3205 – 9346); e-mail: cep@cesupa.br.

DECLARAÇÃO

Eu _____

RG _____, tendo recebido as informações acima, e ciente dos meus direitos concordo em participar do estudo. Declaro estar ciente: a) do objetivo e procedimento deste estudo; b) da segurança de que eu não serei identificado (a) e de que toda informação obtida será estritamente confidencial; c) de ter a liberdade de manifestar recusa em participar deste estudo em qualquer momento, sem penalidades, prejuízo ou perda de qualquer benefício que eu possa ter adquirido sem necessidade de justificar; d) estando totalmente ciente de que não há nenhum valor econômico, a receber ou a pagar, por minha participação.

Ficou claro também que minha participação não envolve despesas, além de ter acesso aos dados.

Belém (PA), ____ de _____ de 2019.

Participante da pesquisa

Antonette Souto El Husny
Pesquisador Responsável

Eduardo Felipe dos Santos Cardoso
Aluno Pesquisador

Aline da Silva Rodrigues
Aluno Pesquisador

Claudio Amanajás Pereira
Aluno Pesquisador

Nicole Pereira Sá
Aluno Pesquisador

Samuel Negrão Rodrigues Morhy
Aluno Pesquisador

Yasmim Ferreira Nascimento
Aluno Pesquisador

Apêndice D – Questionário para docentes e especialistas

Identificação do participante

1 - Tempo de formado:

- a) Menos de cinco
- b) Entre cinco e dez anos
- c) Mais de 10 anos

2 – Método pedagógico de sua graduação:

- a) Modelo tradicional
- b) Método PBL (metodologia ativa).

3 - Qual sua especialidade?

- a) Pediatria
- b) Ginecologia e Obstetrícia
- c) Ortopedia
- d) Clínica médica
- e) Cirurgia Geral
- f) Cirurgia especializada
- g) Neurologia
- h) Endocrinologia
- i) Oftalmologia
- j) Outros. Qual?

4- Tempo de especialista

- a) Menos de 5 anos
- b) Entre 5-10 anos
- c) Mais de 10 anos
- d) Não se aplica

Questionário

5) As anomalias cromossômicas podem ser tanto numéricas quanto estruturais, acerca do assunto, marque a alternativa correta.

a) A síndrome de down é uma mutação cromossômica numérica do tipo euploidia, cujo cariótipo é $47,xy/xx +21$

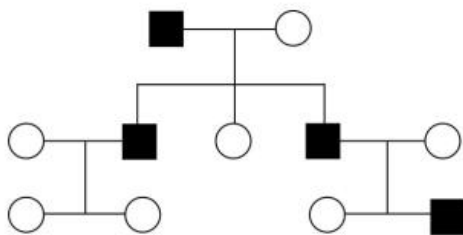
b) A síndrome de Cri du chat possui cariótipo $46,xy/xx del (5p)$ e é classificada como uma mutação cromossômica numérica do tipo euploidia.

c) A síndrome de klinefelter ($47, xxy$) é uma mutação cromossômica estrutural do tipo translocação

d) A trissomia de Edwards possui cariótipo $47xy/xx +18$. O paciente apresenta pescoço curto, crânio alongado e a sobreposição do dedo indicador sobre o médio.

e) A síndrome de Cri du chat é caracterizada pelo cariótipo $46, XY/XX transloc 14p no 21$ e é classificada como uma aneuploidia.

6) O HEREDOGRAMA abaixo representa uma família com indivíduos afetados e não afetados por uma condição genética muito comum, principalmente nos homens. Assinale a alternativa que apresenta o mais provável padrão de herança representado:



A) Ligada ao X recessivo

B) Autossômico recessivo

C) Ligada ao X dominante

D) Autossômico dominante

E) Herança de mitocondrial.

7) Paciente 1, 16 anos, sexo feminino, parda, procedente de São Domingos do Capim-PA. Refere nunca ter menstruado. Ao exame físico: baixa estatura; linha posterior de implantação dos cabelos baixa; pescoço alado; tórax alargado com aumento da distância entre os mamilos; braços em valgo; e desenvolvimento de mamas e pelos pubianos incompatíveis para a idade. De acordo com quadro clínico apresentado qual a melhor hipótese diagnóstica:

- a) Deficiência do Hormônio do Crescimento
- b) Síndrome de Klinefelter
- c) Hipotireoidismo Congênito
- d) Síndrome de Noonan
- e) Síndrome de Turner

8) Como se faz a confirmação diagnóstica da patologia da questão anterior?

- a) Exame clínico com estudo do heredograma
- b) Pesquisa do cariótipo
- c) Ultrassonografia de mamas, ovários e útero
- d) Ressonância Magnética de Pelve
- e) Radiografia de Pelve, dosagem de Hormônios tireoidianos e TSH, Hemograma e dosagem de estrogênio

Caso clínico

Identificação: Paciente 2, sexo feminino, 30 anos, parda.

Qp: “olho pequeno”

Hda: paciente chegou ao consultório com a queixa de olho assimétrico, que surgiu há 4 anos. Nega relação com outras queixas oftalmológicas, como acuidade visual e cefaleia.

Antecedentes pessoais: adinamia durante a infância, com diagnóstico de hipotireoidismo. Amenorreia primária, diagnosticada com hipogonadismo hipogonadotrófico aos 15 anos, iniciando tratamento com anticoncepcional oral, evoluindo com menstruação única aos 16 anos. Diabética. Constatado cirrose

hepática sem histórico de alcoolismo/hepatopatias com acompanhamento em centro de referência.

Antecedentes familiares: irmã com microoftalmia unilateral, mãe com hipotireoidismo, quatro tios maternos com calvície e diabetes, tia materna com dor que 'trava', avó materna com catarata, primo materno de terceiro grau com distrofia Miotônica de Steinert.

Hábitos de vida: nega etilismo e tabagismo, sedentária, alimentação balanceada.

Condições socioeconômicas: casa de alvenaria, 5 cômodos, 4 habitantes, rua asfaltada, água encanada, coleta de lixo 3x na semana, sem animais domésticos. Desempregada há 5 anos.

Exame físico: paciente em bom estado geral, consciente e orientada auto e alopsiquicamente, normocorada e hidratada, anictérica, acianótica e afebril, sem linfonodos palpáveis. Peso = 64 kg. Altura = 1.63m². Imc = 24.08 kg/m². Pa=130x80 mmhg.

Exame oftalmológico – no reflexo fotomotor observou-se resposta miótica lentificada a direita, tanto direta como consensual. Presença de assimetria da abertura ocular. Movimentação ocular extrínseca sem alterações. Sem alteração de precórdio, tórax e abdome.

Exame neurológico – força, tônus e reflexos preservados em membros superiores. Reflexos miotáticos profundos apresentavam-se diminuídos nos membros inferiores.

EXAMES COMPLEMENTARES:

Hemograma	Sem alterações nas series vermelha, branca e trombocítica
TGO	258
TGP	282
FOSFATASE ALCALINA	115
Gama-gt	102
UREIA	31
CREATININA	0,9
URINA EAS	Sem alterações

Ressonância de Crânio	Discreto espessamento mucoso maxilo- etmoidal bilateral.
Cariótipo	46,xx
Eletroneuromiografia	Ainda não realizada
T4 LIVRE	2,31
TSH	0,73
VITAMINA D	21,7
PROTROMBINA	10,2 SEGUNDOS
Hemacias	3,95
Hemoglobina	9,41
Hematócrito	34,4
Leucocito	6176
Plaquetas	102200 m ³

9. Qual sua primeira hipótese diagnóstica?

- a) Alteração neuropática acometendo nervos cranianos
- b) Lesão intracerebral com efeito compressivo
- c) Alteração de junção neuromuscular
- d) Alteração sistêmica com manifestação oftalmológica
- e) Alteração de origem oftalmológica restrita

10. Qual elemento da anamnese você usou para sustentar sua impressão diagnóstica?

- a) Antecedentes pessoais patológicos
- b) Antecedentes familiares
- c) Hábitos de vida
- d) Condições sócio econômicas
- e) Nenhum dado da anamnese foi relevante

11. Entre os antecedentes pessoais houve registro de: amenorreia primária, cirrose idiopática, hipotireoidismo, hipogonadismo hipogonadotrófico e diabetes melitus. Você mudaria sua hipótese inicial referente a etiologia da “midríase crônica”?

- a) Sim
- b) Não

12. Se sim, para qual alternativa?

- a) Alteração neuropática acometendo nervos cranianos
- b) Lesão intracerebral com efeito compressivo
- c) Alteração de junção neuromuscular
- d) Alteração sistêmica com manifestação oftalmológica
- e) Alteração de origem oftalmológica restrita

13. A partir do Histórico Familiar (irmã com microoftalmia unilateral, mãe com hipotireoidismo, quatro tios maternos com calvície e diabetes, tia materna com dor ‘trava’, avó materna com catarata, primo materno de terceiro grau com distrofia de steinert) você alteraria sua hipótese diagnóstica?

- (a) Sim
- (b) Não

14. Se sim, para qual alternativa?

- (a) Alteração neuropática acometendo nervos cranianos
- (b) Lesão intracerebral com efeito compressivo
- (c) Alteração de junção neuromuscular focal
- (d) Alteração sistêmica com manifestação oftalmológica
- (e) Alteração de origem oftalmológica restrita

15. Seria possível considerar que todos os achados de antecedentes pessoais (*amenorreia primária, cirrose idiopática, hipotireoidismo, hipogonadismo hipogonadotrófico e diabetes melitus*) tenham uma causa única?

- (a) Sim
- (b) Não

16. Se sim, qual melhor hipótese:

- a) Patologia de origem reumatológica
- b) Síndrome paraneoplásica
- c) Doença multisistêmica de origem genética
- d) Doença oftalmológica estrutural
- e) Distúrbio endocrinológico e/ou metabólico.

17. De acordo com a sua hipótese diagnóstica inicial e o exame físico descrito (resposta miótica lentificada a direita, tanto direta como consensual; reflexos miotáticos profundos diminuídos) o que ainda poderia estar presente no caso?

- a) Pescoço alado, ausência de caracteres sexuais secundários.
- b) Derrame sinovial, dedos em z.
- c) Ptose e paralisia hemifacial.
- d) Catarata, miotonia, alopecia.
- e) Acantose nigricans e parestesia de extremidades.

18. Com os dados obtidos na anamnese, exame físico e história familiar, você encaminharia o paciente para quais especialidades?

- a) Oftalmologia
- b) Neurologia
- c) Endocrinologia
- d) Cardiologia
- e) Pneumologia
- f) Reumatologia
- g) Ginecologia
- h) Genética Médica
- i) Oncologista
- j) Outro. Qual? _____

Muito obrigada por sua participação!

Agora responda apenas mais uma questão para conhecermos o perfil do participante:

Qual contato você teve com genética médica?

- A) graduação (aulas curriculares)
- b) graduação (iniciação científica ou estágio extra-curricular)
- c) congressos palestras e outros eventos científicos
- e) pós-graduação (stricto sensu)
- f) na prática docente
- g) outros

Apêndice E – Questionário para discentes

Identificação do participante

1. Qual semestre está cursando?

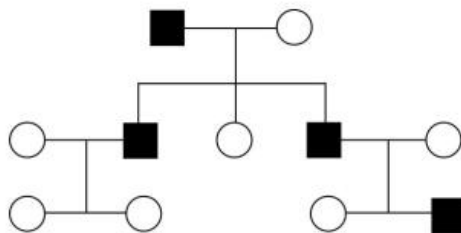
- a) MD1
- B) MD2
- C) MD4
- D) MD6
- E) MD9
- F) MD12

Questionário

2) As anomalias cromossômicas podem ser tanto numéricas quanto estruturais, acerca do assunto, marque a alternativa correta.

- a) A síndrome de down é uma mutação cromossômica numérica do tipo euploidia, cujo cariótipo é $47,xy/xx +21$
- b) A síndrome de Cri du chat possui cariótipo $46,xy/xx del (5p)$ e é classificada como uma mutação cromossômica numérica do tipo euploidia.
- c) A síndrome de klinefelter ($47, xxy$) é uma mutação cromossômica estrutural do tipo translocação
- d) A trissomia de Edwards possui cariótipo $47xy/xx +18$. O paciente apresenta pescoço curto, crânio alongado e a sobreposição do dedo indicador sobre o médio.
- e) A síndrome de Cri du chat é caracterizada pelo cariótipo $46, XY/XX transloc 14p no 21$ e é classificada como uma aneuploidia.

3) O HEREDOGRAMA abaixo representa uma família com indivíduos afetados e não afetados por uma condição genética muito comum, principalmente nos homens. Assinale a alternativa que apresenta o mais provável padrão de herança representado:



- A) Ligada ao X recessivo
- B) Autossômico recessivo
- C) Ligada ao X dominante
- D) Autossômico dominante
- E) Herança de mitocondrial.

4) Paciente 1, 16 anos, sexo feminino, parda, procedente de São Domingos do Capim-PA. Refere nunca ter menstruado. Ao exame físico: baixa estatura; linha posterior de implantação dos cabelos baixa; pescoço alado; tórax alargado com aumento da distância entre os mamilos; braços em valgo; e desenvolvimento de mamas e pelos pubianos incompatíveis para a idade. De acordo com quadro clínico apresentado qual a melhor hipótese diagnóstica:

- f) Deficiência do Hormônio do Crescimento
- g) Síndrome de Klinefelter
- h) Hipotireoidismo Congênito
- i) Síndrome de Noonan
- j) Síndrome de Turner

5) Como se faz a confirmação diagnóstica da patologia da questão anterior?

- f) Exame clínico com estudo do heredograma
- g) Pesquisa do cariótipo
- h) Ultrassonografia de mamas, ovários e útero
- i) Ressonância Magnética de Pelve

j) Radiografia de Pelve, dosagem de Hormônios tireoidianos e TSH, Hemograma e dosagem de estrogênio

Caso clínico

Identificação: Paciente 2, sexo feminino, 30 anos, parda.

Qp: “olho pequeno”

Hda: paciente chegou ao consultório com a queixa de olho assimétrico, que surgiu há 4 anos. Nega relação com outras queixas oftalmológicas, como acuidade visual e cefaleia.

Antecedentes pessoais: adinamia durante a infância, com diagnóstico de hipotireoidismo. Amenorreia primária, diagnosticada com hipogonadismo hipogonadotrófico aos 15 anos, iniciando tratamento com anticoncepcional oral, evoluindo com menstruação única aos 16 anos. Diabética. Constatado cirrose hepática sem histórico de alcoolismo/hepatopatias com acompanhamento em centro de referência.

Antecedentes familiares: irmã com microftalmia unilateral, mãe com hipotireoidismo, quatro tios maternos com calvície e diabetes, tia materna com dor que ‘trava’, avó materna com catarata, primo materno de terceiro grau com distrofia Miotônica de Steinert.

Hábitos de vida: nega etilismo e tabagismo, sedentária, alimentação balanceada.

Condições socioeconômicas: casa de alvenaria, 5 cômodos, 4 habitantes, rua asfaltada, água encanada, coleta de lixo 3x na semana, sem animais domésticos. Desempregada há 5 anos.

Exame físico: paciente em bom estado geral, consciente e orientada auto e alopsiquicamente, normocorada e hidratada, anictérica, acianótica e afebril, sem linfonodos palpáveis. Peso = 64 kg. Altura = 1.63m². IMC = 24.08 kg/m². Pa=130x80 mmhg.

Exame oftalmológico – no reflexo fotomotor observou-se resposta miótica lentificada a direita, tanto direta como consensual. Presença de assimetria da abertura ocular.

Movimentação ocular extrínseca sem alterações. Sem alteração de precórdio, tórax e abdome.

Exame neurológico – força, tônus e reflexos preservados em membros superiores.

Reflexos miotáticos profundos apresentavam-se diminuídos nos membros inferiores.

EXAMES COMPLEMENTARES:

Hemograma	Sem alterações nas series vermelha, branca e trombocítica
TGO	258
TGP	282
FOSFATASE ALCALINA	115
Gama-gt	102
UREIA	31
CREATININA	0,9
URINA EAS	Sem alterações
Ressonância de Crânio	Discreto espessamento mucoso maxilo- etmoidal bilateral.
Cariótipo	46,xx
Eletroneuromiografia	Ainda não realizada
T4 LIVRE	2,31
TSH	0,73
VITAMINA D	21,7
PROTROMBINA	10,2 SEGUNDOS
Hemacias	3,95
Hemoglobina	9,41
Hematócrito	34,4
Leucocito	6176
Plaquetas	102200 m ³

6. Qual sua primeira hipótese diagnóstica?

a) Alteração neuropática acometendo nervos cranianos

- b) Lesão intracerebral com efeito compressivo
- c) Alteração de junção neuromuscular
- d) Alteração sistêmica com manifestação oftalmológica
- e) Alteração de origem oftalmológica restrita

7. Qual elemento da anamnese você usou para sustentar sua impressão diagnóstica?

- a) Antecedentes pessoais patológicos
- b) Antecedentes familiares
- c) Hábitos de vida
- d) Condições sócio econômicas
- e) Nenhum dado da anamnese foi relevante

8. Entre os antecedentes pessoais houve registro de: amenorreia primária, cirrose idiopática, hipotireoidismo, hipogonadismo hipogonadotrófico e diabetes melitus. Você mudaria sua hipótese inicial referente a etiologia da “midríase crônica”?

- a) Sim
- b) Não

9. Se sim, para qual alternativa?

- f) Alteração neuropática acometendo nervos cranianos
- g) Lesão intracerebral com efeito compressivo
- h) Alteração de junção neuromuscular
- i) Alteração sistêmica com manifestação oftalmológica
- j) Alteração de origem oftalmológica restrita

10. A partir do Histórico Familiar (irmã com microoftalmia unilateral, mãe com hipotireoidismo, quatro tios maternos com calvície e diabetes, tia materna com dor ‘trava’, avó materna com catarata, primo materno de terceiro grau com distrofia de steinert) você alteraria sua hipótese diagnóstica?

- (a) Sim
- (b) Não

11. Se sim, para qual alternativa?

- (f) Alteração neuropática acometendo nervos cranianos
- (g) Lesão intracerebral com efeito compressivo
- (h) Alteração de junção neuromuscular focal
- (i) Alteração sistêmica com manifestação oftalmológica
- (j) Alteração de origem oftalmológica restrita

12. Seria possível considerar que todos os achados de antecedentes pessoais (*amenorreia primária, cirrose idiopática, hipotireoidismo, hipogonadismo hipogonadotrófico e diabetes melitus*) tenham uma causa única?

- (c) Sim
- (d) Não

13. Se sim, qual melhor hipótese:

- f) Patologia de origem reumatológica
- g) Síndrome paraneoplásica
- h) Doença multisistêmica de origem genética
- i) Doença oftalmológica estrutural
- j) Distúrbio endocrinológico e/ou metabólico.

14. De acordo com a sua hipótese diagnóstica inicial e o exame físico descrito (*resposta miótica lentificada a direita, tanto direta como consensual; reflexos miotáticos profundos diminuídos*) o que ainda poderia estar presente no caso?

- a) Pescoço alado, ausência de caracteres sexuais secundários.
- b) Derrame sinovial, dedos em z.
- c) Ptose e paralisia hemifacial.
- d) Catarata, miotonia, alopecia.
- e) Acantose nigricans e parestesia de extremidades.

15. Com os dados obtidos na anamnese, exame físico e história familiar, você encaminharia o paciente para quais especialidades?

- k) Oftalmologia
- l) Neurologia

- m) Endocrinologia
- n) Cardiologia
- o) Pneumologia
- p) Reumatologia
- q) Ginecologia
- r) Genética Médica
- s) Oncologista
- t) Outro. Qual? _____

Muito obrigada por sua participação!

Agora responda apenas mais uma questão para conhecermos o perfil do participante:

Qual contato você teve com genética médica?

- a) Tutorias
- b) Congressos, palestras e outros eventos científicos
- c) Estágios extracurriculares
- d) Iniciação científica
- e) outras

**APÊNDICE F - PARECER DO ORIENTADOR SOBRE A VERSÃO PRELIMINAR
DO TC PARA ANÁLISE PRÉVIA**

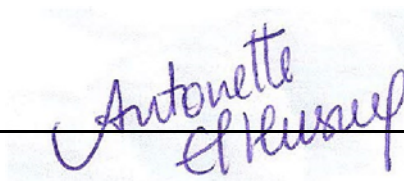
EDUARDO FELIPE DOS SANTOS CARDOSO

SAMUEL NEGRÃO RODRIGUES MORHY

(Re)conhecimento da Genética Médica entre os professores e estudantes do curso de Medicina do CESUPA: um estudo baseado em interpretação de casos.

Declaro junto a Coordenação do Trabalho de Curso do CESUPA que li a versão preliminar do TC que tem como título: “**(Re)conhecimento da Genética Médica entre os professores e estudantes do curso de Medicina do CESUPA: um estudo baseado em interpretação de casos.**” e considero que a mesma se encontra em condições de submissão à análise prévia por parte de um dos membros da banca examinadora, assim como, aguardo sugestões para correção e/ou aprimoramento da qualidade do trabalho.

Belém, 06 de março de 2020.



Dr^a Antonette S. El Husny
Genética Médica
CRM-PA 9722

Profa. Dra. Antonette Souto El Husny

Orientador(a)

**APÊNDICE G - PARECER DO ORIENTADOR SOBRE A VERSÃO DO TC PARA
DEFESA PÚBLICA**

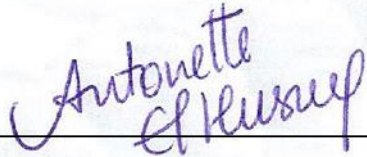
EDUARDO FELIPE DOS SANTOS CARDOSO

SAMUEL NEGRÃO RODRIGUES MORHY

**RECONHECIMENTO DE ASPECTOS DE GENÉTICA MÉDICA NA
INTERPRETAÇÃO DE CASOS CLÍNICOS: ESTUDO COMPARATIVO ENTRE
DOCENTES E DISCENTES DO CURSO DE MEDICINA DO CESUPA**

Declaro junto a Coordenação do Trabalho de Curso do CESUPA que li a versão final do TC que tem como título: “ Reconhecimento de aspectos de genética médica na interpretação de casos clínicos: estudo comparativo entre docentes e discentes do curso de Medicina do Cesupa” e considero que a mesma se encontra em condições de submissão à banca examinadora durante a Jornada de Defesa de Trabalho de Curso do Curso de Bacharelado em Medicina do Cesupa.

Belém, 30 de abril de 2020.



Dr^a Antonette S. El Husny
Genética Médica
CRM-PA 9722

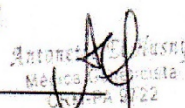
Orientadora

ANEXO A – ACEITE DO ORIENTADOR

ANEXO A – Declaração de Aceite do Orientador

**CENTRO UNIVERSITÁRIO DO ESTADO DO PARÁ
ÁREA DE CIÊNCIAS AMBIENTAIS, BIOLÓGICAS E DA SAÚDE
CURSO DE MEDICINA****DECLARAÇÃO**

Eu, Antonette Souto El-Husny, aceito orientar o trabalho intitulado **“(Re)conhecimento da Genética Médica entre os professores e estudantes do curso de Medicina do CESUPA: um estudo baseado em interpretação de casos”**, de autoria dos alunos Aline da Silva Rodrigues, Cláudio Amanajás Pereira, Eduardo Felipe dos Santos Cardoso, Nicole Pereira Sá, Samuel Negrão Rodrigues Morhy e Yasmim Nascimento Ferreira, declarando ter total conhecimento das normas de realização de Trabalhos Científicos vigentes, segundo a ABNT e o Manual de Metodologia Científica, que será adotado pelo Curso de Medicina do Centro Universitário do Estado do Pará (CESUPA), estando inclusive ciente do conteúdo do Projeto ora entregue para o qual dou meu aceite.

Belém, 20 de Agosto de 2019.Dr^a Antonette S. El-Husny
Genética Médica
CRM-PA 9722
Antonette S. El-Husny
Médica Genetista
CRM-PA 9722

ORIENTADOR

ANEXO B – ACEITE DA INSTITUIÇÃO

ANEXO B – ACEITE DA INSTITUIÇÃO DE ENSINO

**CENTRO UNIVERSITÁRIO DO ESTADO DO PARÁ
ÁREAS DE CIÊNCIAS AMBIENTAIS BIOLÓGICAS E DA SAÚDE
CURSO DE MEDICINA****DECLARAÇÃO**

Declaro, em nome do Curso de Medicina do Centro Universitário do Pará (CESUPA), ter conhecimento do Projeto de Pesquisa do trabalho intitulado **(Re)conhecimento da Genética Médica entre os professores e estudantes do curso de Medicina do CESUPA: um estudo baseado em interpretação de casos** de autoria dos alunos Aline da Silva Rodrigues, Cláudio Amanajás Pereira, Eduardo Felipe dos Santos Cardoso, Nicole Pereira Sá, Samuel Negrão Rodrigues Morhy e Yasmim Nascimento Ferreira, sob orientação do Professor(a) Antonette Souto El-Husny, do quadro efetivo do CESUPA, dando-lhe, assim, consentimento para realizar o trabalho nesta Instituição, obedecendo ao cronograma pré-estabelecido.

Estamos também cientes e concordamos com a publicação dos resultados encontrados, sendo obrigatoriamente citado na publicação o Centro Universitário do Pará como a Instituição de Ensino de realização da Pesquisa Científica.

Belém, 21 de agosto de 2019.

Silvia Mendes Pessoa

Profª Ma. Silvia Mendes Pessoa
Pró-Reitora de Graduação e Extensão

**ANEXO C – ACEITE DO CENTRO DE ESPECIALIDADES MÉDICAS DO
CESUPA (CEMEC)**

ANEXO C – Declaração de aceite da Diretora Técnica do Centro de Especialidades Médicas do Centro Universitário do Estado do Pará (CEMEC/CESUPA)

**CENTRO UNIVERSITÁRIO DO ESTADO DO PARÁ ÁREA DE
CIÊNCIAS AMBIENTAIS, BIOLÓGICAS E DA SAÚDE CURSO DE
MEDICINA**

DECLARAÇÃO

Eu, Erica Gomes do Nascimento Cavalcante, declaro, em nome do Centro de Especialidades Médicas do Centro Universitário do Estado do Pará (CEMEC/CESUPA), ter conhecimento do projeto de pesquisa intitulado **“(Re)conhecimento da Genética Médica entre os professores e estudantes do curso de Medicina do CESUPA: um estudo baseado em interpretação de casos”**, de autoria dos alunos Aline da Silva Rodrigues, Cláudio Amanajás Pereira, Eduardo Felipe dos Santos Cardoso, Nicole Pereira Sá, Samuel Negrão Rodrigues Morhy e Yasmim Nascimento Ferreira, sob orientação do professor(a) Antonette Souto El-Husny, do quadro efetivo do CESUPA, dando-lhe, assim, consentimento para realizar o trabalho nesta Instituição e coletar dados em nosso serviço durante o período previamente estabelecido pelo cronograma. Estou ciente dos riscos e benefícios da pesquisa e concordo com a publicação dos resultados encontrados em eventos científicos, sendo citado o CEMEC como local de realização do trabalho.

Belém, 22 de Agosto de 2019.


Dra. Erica Gomes do Nascimento Cavalcante
REUMATOLOGIA E FISIATRICA

Erica Gomes do Nascimento Cavalcante

Diretora Técnica do CEMEC/CESUPA

ANEXO D – PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP



PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

Título da Pesquisa: (Re)conhecimento da Genética Médica entre os professores e estudantes do curso de Medicina do CESUPA: um estudo baseado em interpretação de casos.

Pesquisador: Antonette Souto El Husny

Área Temática:

Versão: 2

CAAE: 21114719.0.0000.5169

Instituição Proponente: Centro Universitário do Pará - CESUPA

Patrocinador Principal: Financiamento Próprio

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 3.630.063

Apresentação do Projeto:

O pensamento de que a prática da genética médica é uma especialidade isolada das outras áreas médicas, em que o geneticista é um profissional afastado da clínica e dedicado aos laboratórios, e que as doenças genéticas são raras na população, é frequente. Dessa forma, pesquisas revelam que poucas instituições oferecem a prática ambulatorial nessa especialidade. O trabalho, portanto, se justifica por propor uma relação entre a evolução da especialidade e a habilidade em resolução de casos clínicos que envolvam a mesma, como os diagnósticos diferenciais, desde a formação desses futuros médicos generalistas. Será realizado observacional, descritivo, analítico, comparativo de delineamento transversal. Este é um projeto amplo que será subsequentemente dividido em 3 etapas, sendo a primeira etapa dividida em dois ramos, alunos (1o ramo) e docentes (2o ramo), e a segunda etapa sendo consistida da análise comparativa entre os resultados da primeira etapa. A pesquisa será realizada no período de janeiro a dezembro de 2019, por meio da aplicação de um questionário preparado com o dispositivo "Google Forms", contendo caso clínico de apresentação multissistêmica, baseado em uma situação real do ambulatório de Genética Médica localizado no CEMEC, com a finalidade de avaliar a conclusão diagnóstica, o encaminhamento para o especialista e exames necessários a serem solicitados, bem como se as patologias genéticas são consideradas pelos profissionais e alunos. O resultado esperado é avaliar a aplicação prática e teórica da especialidade no curso de medicina, verificando o uso de diagnósticos diferenciais e a habilidade de docentes e

Endereço: Av. Governador José Malcher, 1963

Bairro: São Brás

CEP: 66.060-292

UF: PA

Município: BELEM

Telefone: (91)4009-9100

E-mail: cep@cesupa.br



Continuação do Parecer: 3.630.063

discentes na avaliação de casos clínicos em suas práticas diárias. Amostra será com 480 participantes.

Objetivo da Pesquisa:

Objetivo Primário:

Abordar o conhecimento sobre genética médica na prática clínica entre os docentes e discentes do Curso de Medicina do CESUPA.

Objetivo Secundário:

1ª Etapa do Trabalho: Análise Individual - Docentes e Discentes - Ramo 1: Docentes - 1 - Observar se há variação dos conhecimentos acerca da genética médica de acordo com as especializações médicas e conforme o tempo de formação do profissional. 2 - Identificar a existência de especialidades médicas que mais encaminham pacientes ao diagnóstico de problemas de caráter genético. 3 - Relacionar a influência do método pedagógico da graduação nos conhecimentos acerca da genética médica. 4 - Relacionar a contribuição das atividades extracurriculares com a aplicação de conhecimentos no âmbito da genética médica. - Ramo 2: Discentes: 1- Verificar o conhecimento básicos sobre genética médica entre os discentes dos respectivos semestres: 1o, 2o, 4o, 6o, 9o e 12o. 2- Analisar se as impressões diagnósticas de natureza genética são consideradas por discentes na abordagem de casos clínicos. 3- Comparar a aplicação dos conhecimentos da genética médica entre os discentes integrantes do ciclo básico; ciclo clínico e Internato. 4- Relacionar a contribuição das atividades extracurriculares com a aplicação de conhecimentos no âmbito da genética médica. 2ª Etapa do Trabalho: Análise e Comparação de Dados da 1ª Etapa - 1 - Comparar os resultados, obtidos nos questionários, entre docentes e discentes. 2 - Comparar os resultados obtidos entre alunos do 12o semestre e docentes do curso de Medicina do CESUPA. 3ª Etapa do Trabalho: Análise e Comparação de Dados da 2ª Etapa - 1 - Comparar os resultados obtidos entre docentes, discentes e especialistas em Genética Médica.

Avaliação dos Riscos e Benefícios:

Riscos:

Riscos apresentados pela pesquisa estão relacionados com a obtenção de informações sigilosas e o acesso destas por pessoas mal-intencionadas, podendo torná-las públicas. Porém, tais riscos serão minimizados através da não identificação dos participantes e a adoção de condutas éticas apropriadas por todos os pesquisadores. Os questionários serão numerados e não apresentarão outra forma de identificação, para garantir a

Endereço: Av. Governador José Malcher, 1963
 Bairro: São Brás CEP: 66.060-232
 UF: PA Município: BELEM
 Telefone: (91)4009-9100 E-mail: cep@cesupa.br



Continuação do Parecer: 3.630.063

privacidade das informações adquiridas na pesquisa. Os dados coletados serão consolidados em conjunto a cada etapa da pesquisa não havendo a individualidade dos mesmos. Todas as pessoas envolvidas na execução desta serão informadas de que devem seguir as prescrições éticas de comprometimento com o sigilo das informações.

Benefícios:

• Primeira Etapa:

- Ramo 1: o docente médico terá a percepção da integração da genética com as diversas especialidades médicas.

- Ramo 2: este projeto pode contribuir para que os discentes percebam a importância da genética ao longo do curso de medicina.

• Segunda Etapa: esta etapa contribuirá com dados estatísticos acerca do reconhecimento da genética entre discentes e docentes em educação médica.

• Terceira Etapa: Os geneticistas terão oportunidade de perceber de como o conteúdo da sua especialidade está sendo trabalhado a longo do curso de medicina e de como isso pode ser disseminado em médicos de outras especialidades. Além disso, o benefício a longo prazo será o melhor detalhamento do conteúdo de genética ao longo do curso de medicina do CESUPA.

Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:

Este é um projeto amplo, que será subsequentemente, dividido em 3 etapas, sendo a primeira etapa dividida em dois ramos. A pesquisa será realizada através da aplicação de um questionário preparado com o dispositivo "Google Forms" e uso de papel impresso, contendo caso clínico de apresentação multissistêmica baseado em um caso real do ambulatório de Genética médica localizado no CEMEC com finalidade de avaliar a conclusão diagnóstica, o encaminhamento para especialista e exames necessários a serem solicitados, e se as patologias genéticas são consideradas pelos profissionais e alunos. Sendo o diferencial de cada subprojeto a população a ser analisada. O primeiro ramo terá enfoque a pesquisa com alunos entre o 1o, 2o, 4o, 6o, 9o e 12o. O segundo ramo levantará dados sobre a conduta de professores médicos de diversas especialidades do Centro Universitário do Estado do Pará, comparando entre o tempo de especialidades e que se formaram pelo método tradicional se há diferença entre os resultados obtidos. A segunda etapa será uma avaliação e discussão acerca dos resultados obtidos pelas duas primeiras

Endereço: Av. Governador José Malcher, 1963

Bairro: São Brás

CEP: 66.060-232

UF: PA

Município: BELEM

Telefone: (91)4009-9100

E-mail: cep@cesupa.br



Continuação do Parecer: 3.630.063

partes do trabalho, visando fazer a comparação dos resultados, principalmente entre professores e alunos do 12o semestre. Por fim, a terceira etapa consistirá em uma tripla comparação entre os alunos, professores médicos do CESUPA, e médicos especialistas da área de Genética Médica. A pesquisa será realizada na faculdade de medicina do Centro Universitário do Estado do Pará do (CESUPA), localizado na Av. Almirante Barroso, no 3775 - Souza, Belém - PA, 66613-903. A coleta de dados será realizada utilizando-se um questionário estruturado (Apêndice B), sendo feito com a ferramenta "Google Forms" em tablet ou celular, e também via papel impresso. O período da coleta está discriminado no cronograma. Será aplicado o termo de Consentimento Livre e Esclarecido, em papel a parte, com o objetivo de preservar a autonomia dos envolvidos na pesquisa e garantir a estes o direito de conhecer os riscos e benefícios presentes nesta pesquisa.

Critério de Inclusão:

• Primeira etapa:

- Ramo 1:

Entre os docentes, serão incluídos professores médicos, atuantes ou não na profissão que ministram aula no curso de medicina do CESUPA, além de também médicos especialistas na área de Genética.

- Ramo 2:

Entre os discentes, serão incluídos, aqueles que se encontram regularmente matriculados no 1o, 2o, 4o, 6o, 9o, 12o semestre do curso de graduação em medicina do CESUPA Almirante Barroso.

• Segunda etapa:

Serão incluídos os dados coletados dos questionários respondidos pelos docentes e discentes.

• Terceira etapa:

Serão incluídos os especialistas informados pela sociedade brasileira de genética médica.

Critério de Exclusão:

• Primeira etapa

- Ramo 1:

Serão excluídos os docentes médicos que se encontrem de licença, os que atuam em unidades que não o prédio da Almirante Barroso e aqueles que não assinarem o TCLE.

- Ramo 2:

Endereço: Av. Governador José Malcher, 1983		
Bairro: São Brás		CEP: 66.060-232
UF: PA	Município: BELEM	
Telefone: (91)4009-9100		E-mail: cep@cesupa.br



Continuação do Parecer: 3.630.063

Serão excluídos os discentes que se encontrem ausentes das atividades e aqueles que não assinarem o TCLE.

• Segunda etapa:

Serão excluídos os questionários com menos de 50% das variáveis de Interesse do estudo não respondidas.

Terceira etapa:

Serão excluídos aqueles que não devolverem o questionário no prazo de 30 dias e/ou não enviarem o TCLE assinado.

Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:

Adequados.

Recomendações:

Nenhuma.

Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:

Nenhuma.

Considerações Finais a critério do CEP:

Este parecer foi elaborado baseado nos documentos abaixo relacionados:

Tipo Documento	Arquivo	Postagem	Autor	Situação
Informações Básicas do Projeto	PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_DO_PROJETO_1229108.pdf	08/10/2019 12:51:17		Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	Brochura.pdf	08/10/2019 12:49:26	Claudio Amanajas Perelra	Aceito
Cronograma	CRONOGRAMA.pdf	08/10/2019 12:46:08	Claudio Amanajas Perelra	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLE_Especialistas.pdf	08/10/2019 12:44:11	Claudio Amanajas Perelra	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLE_Docentes.pdf	08/10/2019 12:43:56	Claudio Amanajas Perelra	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLE_Discentes.pdf	08/10/2019 12:43:40	Claudio Amanajas Perelra	Aceito

Endereço: Av. Governador José Malcher, 1963
 Bairro: São Brás CEP: 66.060-232
 UF: PA Município: BELEM
 Telefone: (91)4009-9100 E-mail: cep@cesupa.br



Continuação do Parecer: 3.630.063

Outros	Questionario_discentes.docx	26/08/2019 15:30:18	Claudio Amanajas Perelra	Acelto
Outros	Questionario_docenteseespecialista.doc x	26/08/2019 15:29:36	Claudio Amanajas Perelra	Acelto
Outros	ACEITE_CEMEC.docx	26/08/2019 14:56:42	Claudio Amanajas Perelra	Acelto
Orçamento	orcamento.pdf	24/08/2019 23:29:03	Eduardo Felipe dos Santos Cardoso	Acelto
Outros	orientador.pdf	24/08/2019 23:09:31	Eduardo Felipe dos Santos Cardoso	Acelto
Declaração de Instituição e Infraestrutura	aceite.pdf	24/08/2019 22:50:44	Eduardo Felipe dos Santos Cardoso	Acelto
Folha de Rosto	forfclal1.pdf	24/08/2019 22:07:20	Eduardo Felipe dos Santos Cardoso	Acelto

Situação do Parecer:

Aprovado

Necessita Apreciação da CONEP:

Não

BELEM, 08 de Outubro de 2019

Assinado por:
PATRICK ABDALA FONSECA GOMES
(Coordenador(a))

Endereço: Av. Governador José Malcher, 1983
 Bairro: São Brás CEP: 66.060-232
 UF: PA Município: BELEM
 Telefone: (91)4000-9100 E-mail: cep@cesupa.br