



CENTRO UNIVERSITÁRIO DO ESTADO DO PARÁ

PRÓ-REITORIA DE GRADUAÇÃO E EXTENSÃO

BACHARELADO EM MEDICINA

ALINE DA SILVA RODRIGUES  
CLÁUDIO AMANAJÁS PEREIRA

**RECONHECIMENTO DE ASPECTOS DA GENÉTICA MÉDICA NA  
INTERPRETAÇÃO DE CASOS CLÍNICOS ENTRE DISCENTES DO CURSO DE  
MEDICINA DO CESUPA**

BELÉM - PA

2020

ALINE DA SILVA RODRIGUES  
CLÁUDIO AMANAJÁS PEREIRA

**RECONHECIMENTO DE ASPECTOS DA GENÉTICA MÉDICA NA  
INTERPRETAÇÃO DE CASOS CLÍNICOS ENTRE DISCENTES DO CURSO DE  
MEDICINA DO CESUPA**

Trabalho de conclusão de curso apresentado  
ao Centro Universitário do Estado do Pará,  
como requisito parcial para conclusão da  
graduação em medicina.

Orientadora: Prof. Dra. Antonette Souto  
ElHusny.

BELÉM – PA

2020

## FICHA CATALOGRÁFICA

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

---

Rodrigues, Aline da Silva.

Reconhecimento de aspectos da genética médica na interpretação de casos clínicos entre discentes do curso de medicina do CESUPA / Aline da Silva Rodrigues, Cláudio Amanajás Pereira; orientadora Antonette Souto El-Husny. – 2020.

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

1. Educação médica. 2. Medicina – Estudo e ensino. 3. Genética médica. I. Pereira, Cláudio Amanajás. II. El-Husny, Antonette Souto, orient. III. Título.

CDD 23º ed. 610.7

## AGRADECIMENTOS

Em primeiro lugar, gostaria de agradecer a Deus pelo privilégio de ter me dado a oportunidade de cursar Medicina. Foram 5 anos de muita dedicação, e neste momento vejo que não haveria melhor profissão a escolher. Este curso exige total dedicação, são noites mal dormidas, provas para estudar, guidelines e diretrizes para aprender, tabelas e escores para decorar; entretanto, no final tudo valeu a pena, são aprendizados que levarei para a vida toda, como pessoa e futuro profissional.

Em segundo lugar, agradeço aos meus pais, Cláudio e Rosângela, pois sem eles não estaria realizando este sonho. Vocês sempre me apoiaram a fazer essa faculdade, até quando pensei em desistir, vocês me encorajaram a continuar. Durante toda minha vida vocês foram incansáveis por mim e minha irmã, investindo em nossa educação, no nosso futuro, desistindo de fazer por vocês para fazer por nós. Sou eternamente grato, e com certeza, agora é a minha vez de tentar retribuir tudo que fizeram por mim.

À minha irmã, Rebeca, que me ensinou sobre amor fraternal. Por ser mais velha, sempre me protegeu, se preocupou comigo, e me ajudou, com conselhos ou com seu ombro amigo para me ouvir desabafar. Sou eternamente grato, pois de tudo que sou hoje, você ajudou e me fez chegar aonde estou agora.

À minha família, em particular às minhas avós Terezinha e Lourdes, que sempre me apoiaram nessa caminhada. Saibam que vocês foram indispensáveis para eu chegar até aqui. Gostaria de dividir com vocês esse momento de felicidade e agradecer por tudo. Aos meus avôs, já falecidos, Osvaldo e Guilherme, homens de muita sabedoria, os quais sempre admirei e sinto tanta saudade, gostaria de partilhar esse momento com vocês, mas sei que nos encontraremos de novo, e por enquanto, meu muito obrigado por tudo. Aos meus tios e tias, primos e primas, que sempre me incentivaram e encorajaram nessa caminhada, muito obrigada.

À minha namorada, Yasmim, amor da vida, minha companheira, melhor amiga, parceira de estudo, e com quem compartilho o futuro. Sem dúvidas, se cheguei até aqui, foi por você estar ao meu lado, sempre comigo nos momentos de alegria e de dificuldades, sempre acreditando em mim e me ajudando a crescer ainda mais como pessoa. Sou eternamente grato por tudo e que alcancemos mais vitórias juntos.

Aos meus amigos, grandes pessoas que conheci ao longo da vida, em especial aos da faculdade, “Classe di amore” e meu grupo de estudos, sem vocês não chegaria a este momento.

À minha dupla de TCC, Aline, que embarcou comigo nessa jornada com muita dedicação e excelente parceria.

À minha orientadora, Dra. Antonette, dedicada e excelente profissional. Aprendi com você que Genética Médica é muito mais que decorar padrões de herança e genes, é uma parte da medicina essencial para milhares de pessoas que sofrem com enfermidades muitas vezes sem cura, "Curar quando possível; aliviar quando necessário; consolar sempre".

Ao CESUPA, em especial professores e colaboradores, que me ensinaram muito nesta jornada, deixo aqui uma frase de Isaac Newton "Se cheguei até aqui foi porque me apoiei no ombro dos gigantes".

**Cláudio Amanajás Pereira**

## **AGRADECIMENTOS**

Primeiramente, gostaria de agradecer à Deus por me conceder saúde e permitir trilhar esse caminho tão nobre que é a Medicina. No começo, lembro que tive incertezas, mas logo no primeiro dia, na cerimônia do jaleco, pude sentir que estava no lugar certo. Hoje posso afirmar que foi a melhor escolha da minha vida.

Em segundo lugar, agradeço minhas duas mães. Obrigada mãe Léa, por toda a dedicação; por ser forte para nós três e não nos deixar cair. Obrigada por nunca medir esforços pela minha educação, muitas vezes deixando seus sonhos de lado para realizar os meus. Reconheço todo seu esforço e espero, em breve, poder retribuir. Obrigada mãe Ju por todo amor; por estar sempre aqui e ser o colo que conforta meu coração.

À minha irmã Ayanne, pelo companheirismo; por ser minha parceira de vida. Que possamos continuar crescendo e vencendo todas as dificuldades, juntas!

Agradeço toda minha família que sempre torceu por mim, especialmente minhas avós Mariana, Neuza e meu avô Erundil. Através deles obtive a melhor criação, sempre pautada nos valores éticos e morais.

À minha dupla de TC, Cláudio, pelo comprometimento e implacável parceria.

À minha orientadora, Dra. Antonnete, excelente profissional e ser humano, pela paciência e dedicação; por estar presente em cada etapa do trabalho, sempre atenciosa. Obrigada pelo apoio e por nos ensinar a olhar o paciente como um todo, sendo atentos não só aos anseios do paciente, mas também de sua família.

Aos meus amigos da faculdade, especialmente Beatriz e Joyce, por dividirem comigo as dificuldades do curso e tornarem o dia-a-dia feliz.

Aos professores e colaboradores do CESUPA, peças fundamentais da nossa formação acadêmica. Em especial, ao Dr. Leonardo Acatauassú e à Dra Fabíola Siqueira, professores que me inspiram desde o começo do curso a ser uma profissional competente e dedicada, sempre em busca da evolução.

Por fim, agradeço meu Pai: Raimundo Nonato de Carvalho Rodrigues. Você sempre foi meu exemplo de determinação, justiça e honestidade. Obrigada por ter sonhado esse sonho comigo. Por não desistir de mim quando até eu já havia desistido. Só posso agradecer à Deus por ter me permitido ser sua filha. Meu maior desejo é, ao honrar essa profissão, honrar seu nome.

**Aline Rodrigues**

## RESUMO

**Introdução:** A prevalência de doenças genéticas e malformações congênitas nos países em desenvolvimento é igual ou superior à dos países desenvolvidos. A maioria dessas doenças pode ser manejada na atenção primária, já que os métodos de confirmação diagnóstica usados pelos geneticistas são, em sua maioria, exames comuns à prática médica geral, como radiografia, exames bioquímicos, ultrassonografias, ecocardiografias e exames de imagem do sistema nervoso central. Há, porém, uma imagem equivocada de que a Genética Médica (GM) é uma especialidade de custo elevado, só praticável em hospitais de alta complexidade, tanto pelos médicos generalistas quanto pelos discentes do curso de Medicina. Pensando nisto, faz-se necessário que a GM esteja mais presente na formação dos acadêmicos de Medicina, para formação de médicos generalistas que atuem nas Unidades Básicas de Saúde, atentos à triagem de possíveis patologias da especialidade.

**Objetivos:** Avaliar o reconhecimento de aspectos da Genética Médica na interpretação de casos clínicos entre discentes do curso de Medicina do CESUPA.

**Método:** Trata-se de um estudo transversal, analítico e comparativo, que consistiu na coleta de dados por meio da aplicação de questionário autoaplicável aos discentes do 1º, 2º, 4º, 6º, 9º e 12º semestres do curso de Medicina do CESUPA, entre os meses de outubro e novembro de 2019. Os dados foram tabelados pela plataforma *Google Forms*, utilizando-se o software *Biostat* para análise estatística. **Resultados:** A amostra foi composta por 135 discentes do curso de Medicina do CESUPA, assim distribuídos: 15% de alunos do 1º, 2º e 12º semestres; 20% de alunos do 4º semestre, 23% do sexto e 10% do 9º semestre. Na análise geral de acertos, houve diferença estatística significativa (\*p = 0.0067) na média de acertos entre as turmas participantes da pesquisa. A maior média de acertos entre as turmas foi dos discentes cursando o nono semestre (9.1). A menor média de acertos (6.8) observada no sexto semestre com apenas 48.6% das questões do questionário. **Conclusão:** Os dados analisados permitiram concluir que muitos alunos tinham contato com a especialidade somente nas tutorias; os assuntos sendo pouco revistos durante a graduação. Poucos alunos deram importância para o histórico familiar, como elemento da anamnese importante para o diagnóstico de patologias genéticas, o que reforça a necessidade da inserção da GM no contexto clínico para os alunos. É aconselhável, portanto, a continuação do estudo apresentado, para melhor validação dos conhecimentos de GM no meio acadêmico e das implicações no direcionamento e abordagem dos pacientes.

**Palavras-Chave:** Genética – Genética Médica – Educação Médica.

## ABSTRACT

**Introduction:** The prevalence of genetic diseases and congenital malformations in developing countries is equal or higher than in developed countries. Most of these diseases can be managed in primary care, since diagnostic confirmation methods are common to general medical practice, such as radiography, biochemical tests, ultrasounds and echocardiography. However, generalist doctors and medical students have a mistaken image that the Medical Genetics is a high-cost speciality; only practicable in highly complex hospitals. Therefore, it is necessary for Medical Genetics to become more present in the training of medical students, for the training of the generalist doctors who work in Basic Health Units, attentive to the screening of possible pathologies in the speciality. **Objectives:** Evaluate the knowledge of students of the Medical Course of CESUPA on Medical Genetics. **Method:** This is a cross-sectional, descriptive and analytical comparative study that consisted of data collection through the application of a questionnaire for students in the 1st, 2nd, 4th, 6th, 9th and 12th semesters of the CESUPA medical course, between the months of October and November 2019. The data were tabulated by the Google Forms platform and analyzed via Biostat with appropriate statistical tests. **Results:** The sample consisted of 135 students, approximately 15% of MD1, 15% of MD2, 20% of MD4, 23% of MD6, 10% of MD9 and 15% of MD12. In the general analysis of correct answers, there was a statistically significant difference (\*  $p = 0.0067$ ) in the average of correct answers between the groups participating in the research. The highest average number of correct answers came from students in the ninth semester of the course (9.1) and the lowest average number of correct answers (6.8) came from the sixth semester of the course, with an average of just 48.6% correct answers. **Conclusion:** The data analyzed allowed us to conclude that many students had contact with the specialty through tutoring only in the second semester of the course and then these subjects were little reviewed during graduation. Few students considered the family history as an element of anamnesis that is important for the diagnosis of genetic pathologies. This reinforces the need for the insertion of medical genetics in the clinical context for students. The study require a questionnaire validated in the literature. Because of its limitations, it is advisable to continue the presented study. To better validate the knowledge of genetics in the academic environment and the implications for the direction and approach of patients.

**Keywords:** Genetics - Medical Genetics - Medical Education.

## SUMÁRIO

<b>1 INTRODUÇÃO</b> .....	<b>10</b>
<b>2 OBJETIVOS</b> .....	<b>14</b>
<b>2.1 Geral</b> .....	<b>14</b>
<b>2.2 Específicos</b> .....	<b>14</b>
<b>3 METODOLOGIA</b> .....	<b>15</b>
<b>3.1 Aspectos éticos</b> .....	<b>15</b>
<b>3.2 Caracterização do estudo</b> .....	<b>15</b>
<b>3.3 Local</b> .....	<b>16</b>
<b>3.4 População do estudo</b> .....	<b>16</b>
<b>3.5 Critérios de Inclusão</b> .....	<b>16</b>
<b>3.6 Critérios de Exclusão</b> .....	<b>17</b>
<b>3.7 Coleta de dados</b> .....	<b>17</b>
<b>3.8 Apresentação e análise dos dados</b> .....	<b>17</b>
<b>4 RESULTADOS</b> .....	<b>19</b>
<b>5 DISCUSSÃO</b> .....	<b>29</b>
<b>6 CONCLUSÃO</b> .....	<b>36</b>
<b>REFERÊNCIAS</b> .....	<b>37</b>
<b>APÊNDICE</b> .....	<b>40</b>
<b>ANEXO</b> .....	<b>50</b>

# 1 INTRODUÇÃO

A história da Genética teve seu real início em meados do século XX, com a redescoberta das pesquisas de Mendel sobre a hereditariedade, a partir da observação de abelhas e ervilhas. Desde então, a Genética se expandiu para diversas áreas do conhecimento. O estudo da variação biológica se ampliou e se ramificou na Genética Vegetal, de Microrganismos, de animais e finalmente, na Genética Humana. Entretanto, a Genética Humana ainda continha diversas facetas, tais como: estudo voltado principalmente à pesquisa molecular em laboratórios; estudo voltado ao mecanismo de formação e à identificação de patologias e, mais recentemente, a necessidade de abordar, tratar e fazer o manejo adequado dos pacientes. Dessa forma, surgiram as ramificações da Genética Humana: a Genética Médica (GM) e a Genética Clínica<sup>1</sup>.

O termo “Genética Médica” foi descrito pela primeira vez no artigo intitulado *Medical Genetics: a necessity in the up-to-date medical curriculum*, publicado em 1932, por Madge Thurlow Mackin. O tema foi abordado apenas em 1960, no curso de verão *Short Course in Medical Genetics*, no *Jackson Laboratory*, em *Bar Harbor*, oferecido por McKusick e John Fuller, e ministrado por McKusick, onde surgiu, para os professores, a oportunidade de conhecimento dos mais recentes trabalhos da área<sup>2</sup>.

Posteriormente, em 1961, a Organização Mundial da Saúde (OMS), promoveu, em Genebra, reunião com vários especialistas com a finalidade de discutir o ensino de genética no curso de Medicina. O professor Oswaldo Frota Pessoa, da Universidade de São Paulo (USP), considerado o pioneiro da Genética Humana, estava presente. Neste contexto, a genética foi reconhecida como uma ciência clínica e laboratorial, dando a ela sua importância no ensino médico<sup>2</sup>.

A GM é caracterizada como “a ciência da variação biológica no que se refere à saúde e a doença”, isto é, o estudo da etiologia, patogênese e história natural de doenças e distúrbios de origem, pelo menos, parcialmente genética<sup>3-4</sup>. Com o reconhecimento de novas patologias de cunho genético e o risco de recorrência nas famílias, surgiu a Genética Clínica, ramo da GM que aplica arte diagnóstica, prevenção e manejo dos distúrbios genéticos<sup>3</sup>.

O pensamento de que a prática da GM 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, ainda é frequente. No entanto, pesquisas revelam um contexto diferente, uma vez que muitas patologias genéticas não são raras, afetando 3% a 7% da população<sup>5</sup>.

Os defeitos congênitos, por exemplo, vêm apresentando relevância crescente como causa de sofrimento e prejuízos à saúde da população. Pode-se considerar que pelo menos 5% dos nascidos vivos irão apresentar alguma anormalidade do desenvolvimento determinada total ou parcialmente por fatores genéticos<sup>6</sup>. No Brasil, os defeitos congênitos, que ocuparam o quinto lugar nas causas de mortalidade infantil, entre os anos 1980-2000, passaram a ocupar o segundo lugar, após esse período. Em 2015, permanecem ocupando o segundo lugar, a frente de asfixia e trauma no nascimento<sup>7-8</sup>.

Além disso, a média de prevalência de doenças genéticas (3,5 para cada 1000 habitantes) e malformações congênitas (2-3% dos nascidos vivos) nos países em desenvolvimento são semelhante à dos países desenvolvidos. Essa prevalência, associada ao alto custo social e a possibilidade de prevenir diversas doenças genéticas, o que constitui uma das principais alternativas para diminuição de sua incidência, justificam o investimento na área da GM para o entendimento do processo fisiopatológico e melhora da qualidade de vida dos pacientes, mesmo em países com outros problemas de saúde pública<sup>9-10</sup>.

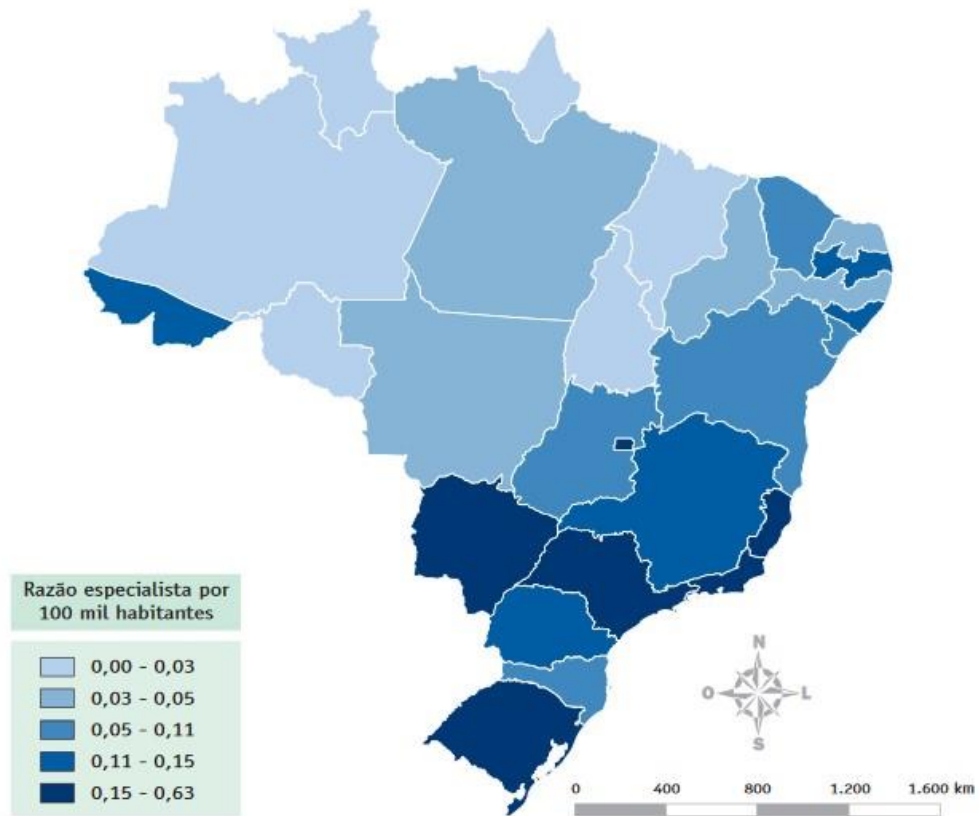
Neste aspecto, a GM atual envolve um conjunto de atividades clínicas com atitudes e semiologias voltadas para o diagnóstico e assistência de síndromes e afecções. Ademais, recentemente, com o desenvolvimento tecnológico e crescimento da citada área, ela tem atuado na orientação de indivíduos sadios submetidos a testes genéticos preditivos e selecionando os fatores genéticos responsáveis pela expressão de síndromes<sup>6</sup>.

Há, porém, uma imagem equivocada, tanto pelos médicos generalistas quanto pelos discentes do curso de Medicina, de que a GM é uma especialidade de custo elevado só praticável em hospitais de alta complexidade<sup>11</sup>. Entretanto, a maioria das doenças genéticas e anomalias congênitas podem ser manejadas na atenção primária, já que os métodos de confirmação diagnóstica dessas doenças, usados pelos médicos geneticistas, são, em sua grande maioria, exames comuns à prática médica geral, como radiografias, exames bioquímicos, ultrassonografias e exames de imagem em geral<sup>12</sup>.

Em algumas regiões do país, há carência de profissionais dessa especialidade. No último censo, em 2018, existiam apenas 305 médicos geneticistas no Brasil, na

razão de 0,15 para cada 100 mil habitantes, concentrados mais na região Sudeste e Sul do país, como mostra a Figura 1. A recomendação da OMS, entretanto, é de 1 para cada 100 mil habitantes. Neste cenário, o médico generalista acaba sendo o profissional responsável pelo manejo desse público<sup>13,14</sup>.

Figura 1 – Distribuição de especialistas em Genética Médica no Brasil



Fonte: Scheffer M. et al., Demografia Médica no Brasil 2018

Pensando nisto, faz-se necessário que a GM esteja mais presente na formação dos acadêmicos de Medicina, para formação de médicos generalistas que atuem nas Unidades Básicas de Saúde, atentos à triagem de possíveis patologias da especialidade, uma vez que o papel da atenção primária é fornecer atendimento amplo, segundo o princípio da integralidade, e que poucos médicos generalistas estão aptos a realizar atendimentos voltados a essas questões na Atenção Básica<sup>7</sup>.

Infelizmente, poucas instituições de ensino superior médico possuem, de fato, na grade curricular, a prática dos estudantes em um ambulatório de GM<sup>1</sup>. No que diz respeito aos acadêmicos de Medicina, principalmente aqueles do último ano, o conhecimento desta área é proporcional ao pequeno contato que a maioria tem durante a graduação. E mesmo nas instituições que possuem a GM na grade

curricular, ainda se nota o distanciamento do conteúdo com a aplicação prática no dia-a-dia do acadêmico.

No CESUPA, o ambulatório de GM foi incluído recentemente na grade curricular do 5º semestre, na tentativa de melhorar o ensino da especialidade. Os principais objetivos são: o reconhecimento das doenças genéticas/defeitos congênitos pelos discentes, a familiarização com a terminologia e conceitos básicos da GM e o conhecimento dos padrões de herança das condições genéticas. Além do reconhecimento da importância do heredograma e, conseqüentemente, do histórico familiar, para avaliação da susceptibilidade e transmissão das doenças genéticas. No ambulatório, o discente entra em contato com diversas patologias, desde as cromossomopatias mais comuns, como a Síndrome de Turner, até as mais raras, como a Síndrome do X frágil. Também há a abordagem de pacientes com malformações congênitas e Anomalias do Desenvolvimento Sexual (ADS). A maioria dos casos necessita do acompanhamento pelo especialista, entretanto, a primeira abordagem do paciente é realizada pelo médico generalista na atenção primária, porta de entrada do Sistema Único de Saúde (SUS).

Neste contexto, percebe-se que a intervenção na abordagem teórico-prática da GM nos cursos de Medicina pode proporcionar ao estudante um conhecimento básico mais solidificado para ser posto em prática tanto nos ambulatórios quanto, futuramente, em seus consultórios. Deste modo, analisar o conhecimento sobre GM pelos discentes do Curso de Medicina do Centro Universitário do Estado do Pará e a abordagem dessa disciplina na grade curricular encontra relevância para a Educação Médica, pois pode influenciar para uma melhor conduta profissional frente aos casos clínicos de patologias de cunho genético.

## **2 OBJETIVOS**

### **2.1 Geral**

Avaliar o reconhecimento de aspectos de GM na interpretação de casos clínicos entre discentes do curso de Medicina do CESUPA.

### **2.2 Específicos**

- a. Discriminar a composição da amostra do estudo;
- b. Comparar as noções sobre Genética Básica e GM entre os discentes dos respectivos semestres: 1º, 2º, 4º, 6º, 9º e 12º;
- c. Comparar a aplicação dos conhecimentos de GM entre os discentes integrantes do ciclo básico, ciclo clínico e internato;
- d. Avaliar a identificação de condição genética específica como diagnóstico para caso multissistêmico;
- e. Avaliar a identificação do histórico familiar como relevante para a interpretação de casos clínicos de etiologia genética;
- f. Verificar se os discentes realizam o encaminhamento multiprofissional necessário para o caso clínico;
- g. Identificar quais atividades proporcionaram contato com a GM durante a graduação.

## 3 METODOLOGIA

### 3.1 Aspectos éticos

Foi adotada a Resolução de Pesquisa Envolvendo Seres Humanos (Resolução 466/2012) do Conselho Nacional de Saúde que dispõe sobre: autonomia, beneficência, não maleficência, justiça e equidade. Além disso, a presente pesquisa foi submetida e aprovada pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) do CESUPA, sob processo de nº3.630.063 em 08 de outubro de 2019 (Anexo D). Além disso, foi aplicado o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (Apêndice A). O documento 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 nesta pesquisa. Os dados coletados foram utilizados para a presente pesquisa e os questionários serão incinerados após a publicação dos resultados.

### 3.2 Caracterização do estudo

Este trabalho é ramo de um projeto maior chamado: **(Re)conhecimento da Genética Médica entre os docentes e discentes do curso de Medicina do CESUPA: um estudo baseado em interpretação de casos.**

Trata-se de um estudo transversal analítico e comparativo, que consistiu na coleta de dados por meio da aplicação de um questionário estruturado (Apêndice B), contendo 4 questões de Genética Básica e as demais relacionadas à interpretação de casos clínicos. O questionário foi respondido por discentes do 1º, 2º, 4º, 6º, 9º e 12º semestres do curso de Medicina do CESUPA, entre os meses de outubro e novembro de 2019. No questionário, foi apresentado um caso baseado em um atendimento real do ambulatório de GM do Centro de Especialidades Médicas do CESUPA (CEMEC), que tem como hipótese diagnóstica a Distrofia Miotônica de Steinert (DMS), distrofia muscular mais comum entre os adultos.

A seleção dos semestres tomou por base a grade curricular do curso de Medicina do CESUPA, assim como nas habilidades e competências esperadas para os discentes de cada semestre, as quais foram analisadas nos questionários aplicados.

- 1º semestre: Discentes com conhecimento prévio de GM adquirido no ensino médio, antes do primeiro contato no curso.

- 2º semestre: Discentes com o primeiro contato com a GM no primeiro semestre do curso durante o módulo temático “Implicações do crescimento e diferenciação celular”. Portanto, espera-se que estes alunos tenham o domínio acerca dos conceitos introdutórios de GM.

- 4º semestre: Discentes que tiveram contato com módulos de fisiologia, tais como sistema cardiovascular, respiratório, urinário e neurológico, cujas repercussões de doenças genéticas são abordadas. Portanto, espera-se a correlação entre as repercussões clínicas com a fisiopatologia e etiologia de patologia de cunho genético.

- 6º semestre: Discentes que já finalizaram o ciclo básico de estudo sobre todos os sistemas fisiológicos, além das diferentes fases do desenvolvimento humano (crescimento e desenvolvimento, reprodução e sexualidade e envelhecimento). Portanto, espera-se melhor capacidade de formulação de hipóteses diagnósticas.

- 9º semestre: Discentes que finalizaram os ciclos básico e clínico, acumulando conhecimentos a respeito das diversas patologias e seus diagnósticos diferenciais. Espera-se maior habilidade em elaborar hipóteses diagnósticas principais e diferenciais, além de melhor relacionar os antecedentes familiares e pessoais com as etiologias das patologias.

- 12º semestre: Discentes que já tiveram 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, incluído o âmbito da GM. Portanto, espera-se conduta adequada e amplo raciocínio clínico.

### **3.3 Local**

O estudo foi realizado na unidade CESUPA João Paulo do Valle Mendes.

### **3.4 População do estudo e caracterização da amostra**

Foram entrevistados, 135 discentes, do curso de Medicina do CESUPA. Sendo eles divididos entre o primeiro, segundo, quarto, sexto, nono e décimo segundo semestres do curso.

### **3.5 Critérios de inclusão**

Discentes regularmente matriculados no 1º, 2º, 4º, 6º, 9º, 12º semestres do curso de Medicina do CESUPA.

### **3.6 Critérios de exclusão**

Discentes ausentes das atividades acadêmicas, que não assinaram o TCLE e que não responderam 50% do questionário autoaplicável.

### **3.7 Coleta de dados**

A coleta de dados foi realizada utilizando-se um questionário estruturado (Apêndice B), sendo feito 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 alunos foram convidados a participar de uma reunião em uma sala de conferência no CESUPA João Paulo do Valle Mendes. Nesse momento, foi apresentado o projeto de pesquisa e foram convidados a assinar o TCLE (APÊNDICE B). Após a apresentação, foi entregue o questionário autoaplicável (APÊNDICE E). Os participantes foram reunidos em dias e horários diferentes, de acordo com a disponibilidade da semana padrão de cada semestre.

O questionário contém questões relacionadas a conhecimentos sobre Genética Básica e questões relacionadas ao caso clínico descrito. Das questões 1 a 4, abordam-se, respectivamente: conhecimentos acerca das cromossomopatias mais comuns, como trissomia de Edwards e Síndrome de Down; caracterização de herança a partir de heredograma e aspectos da Síndrome de Turner e seu diagnóstico. A partir da questão 5, analisa-se conhecimentos clínicos. Para testar se os discentes reconheciam o caso clínico como um quadro multissistêmico, foram verificados os acertos das questões 5, 7 e 8. Para avaliar a importância dada ao histórico para a hipótese diagnóstica, foram analisadas questões 6, 9 e 10. Para avaliar o reconhecimento dos antecedentes patológicos pessoais provenientes de causa única genética, foram utilizados os acertos nas questões 11 e 12. Na questão 13 foi analisado o reconhecimento da DMS. Por fim, para testar se os discentes consideraram encaminhar a paciente para o Médico Geneticista e mais uma especialidade, foi analisada a questão 14. A última questão avalia o perfil do discente acerca do contato com a GM.

### **3.8 Apresentação e análise dos dados**

Os dados foram armazenados e tabulados por meio da ferramenta “Google Forms”.

As informações da caracterização amostral foram apuradas e digitadas em planilha elaborada no *software Microsoft® Office Excel® 2016*.

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 através dos Testes Qui-Quadrado Aderência para tabelas univariadas, Teste QuiQuadrado Independência para tabelas bivariadas e ANOVA Um para comparação dos acertos entre as turmas participantes.

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% e sinalizado com asterisco (\*) os valores com diferença estatística.

## 4 RESULTADOS

A amostra foi composta por 135 discentes, divididos em 06 turmas, abrangendo alunos dos anos iniciais, intermediários e finais do curso.

**Tabela 01:** Distribuição dos discentes participantes, de acordo com a turma, CESUPA, 2019.

<b>Turmas</b>	<b>articipantes da pesquisa</b>	<b>%</b>
1°semestre	20	14.8%
2°semestre	21	15.6%
4°semestre	28	20.7%
6°semestre	32	23.7%
9° semestre	14	10.4%
12° semestre	20	14.8%
<b>Geral</b>	<b>135</b>	<b>100.0%</b>

Os discentes cursando o primeiro semestre do curso apresentaram acertos estatisticamente significantes em 03 das 14 questões (21.4%) e erros com diferença estatística em 02 das 14 questões (14.3%).

Os acertos se deram nas questões 03 e 04 (90.0% - \*p=0.0004 cada um), referentes à Síndrome de Turner, e na questão 11 (80.0% - \*p = 0.0114), referente a uma patologia de causa única.

As maiores proporções de erros foram observadas nas questões 06 (75.0% = \*\*p = 0.0404), referente à história familiar e 08 (83.3% - \*\*p = 0.0369), referente a uma causa sistêmica após direcionamento da pergunta.

**Tabela 02:** Distribuição dos resultados dos discentes do primeiro semestre do curso de Medicina do CESUPA<sup>\*\*\*</sup>, 2019

Questões	Resultados MD1 (n = 20)				p-valor
	Acertos		Erros		
Questão 01	8	40.0%	12	60.0%	0.5015
Questão 02	6	30.0%	14	70.0%	0.1137
Questão 03*	18	90.0%	2	10.0%	<b>0.0004*</b>
Questão 04*	18	90.0%	2	10.0%	<b>0.0004*</b>
Questão 05	12	60.0%	8	40.0%	0.5015
Questão 06**	5	25.0%	15	75.0%	<b>0.0404**</b>
Questão 07	12	60.0%	8	40.0%	0.5015
Questão 08**	2	16.7%	10	83.3%	<b>0.0369**</b>
Questão 09	12	60.0%	8	40.0%	0.5015
Questão 10	5	41.7%	7	58.3%	0.7727
Questão 11*	16	80.0%	4	20.0%	<b>0.0114*</b>
Questão 12	11	68.8%	5	31.3%	0.2075
Questão 13	9	45.0%	11	55.0%	0.8230
Questão 14	6	30.0%	14	70.0%	0.1137

\*Significância para acertos, \*\*Significância para erros; Testes G e Qui-Quadrado Independência

\*\*\*CESUPA (CENTRO UNIVERSITÁRIO DO ESTADO DO PARÁ)

Os discentes cursando o segundo semestre, apresentaram acertos estatisticamente significantes em 06 das 14 questões (42.9%) e erros significantes foram encontrados em 03 das 14 questões (21.4%).

Os acertos significantes se deram nas questões 03 (85.7% - \*p = 0.0014) e 04 (76.2% - \*p=0.0259), referentes à Síndrome de Turner e na questão 10 (85.7% - \*p = 0.0014), referente a ser uma patologia com caráter multissistêmico. As questões com 100.0% de acertos foram as de nº 07, 09 e 11.

As maiores proporções de erros foram as questões 01 (71.4% = \*\*p = 0.0485), referente à cromossomopatias, questão 13 e 14 (71.4% - \*p = 0.0485 ambas), referentes a conhecimento sobre DMS e o encaminhamento do caso.

**Tabela 03:** Distribuição dos resultados dos discentes cursando o segundo semestre do curso de Medicina do CESUPA\*\*\*, 2019

Questões	Resultados MD2 (n=21)				p-valor
	Acertos		Erros		
Questão 01**	6	28.6%	15	71.4%	<b>0.0485**</b>
Questão 02	7	33.3%	14	66.7%	0.1873
Questão 03*	18	85.7%	3	14.3%	<b>0.0014*</b>
Questão 04*	16	76.2%	5	23.8%	<b>0.0259*</b>
Questão 05	10	47.6%	11	52.4%	0.8292
Questão 06	8	38.1%	13	61.9%	0.3813
Questão 07	21	100.0%	0	0.0%	-----
Questão 08	10	47.6%	11	52.4%	0.8292
Questão 09	21	100.0%	0	0.0%	-----
Questão 10*	18	85.7%	3	14.3%	<b>0.0014*</b>
Questão 11	21	100.0%	0	0.0%	-----
Questão 12	14	66.7%	7	33.3%	0.1873
Questão 13**	6	28.6%	15	71.4%	<b>0.0485**</b>
Questão 14**	6	28.6%	15	71.4%	<b>0.0485**</b>

\*Significância para acertos, \*\*Significância para erros; Testes g e Qui-Quadrado Independência

\*\*\* CESUPA: \*\*\*CESUPA (CENTRO UNIVERSITÁRIO DO ESTADO DO PARÁ)

Em relação aos discentes cursando o quarto semestre do curso, estes apresentaram acertos significantes em 05 das 14 questões (35.7%), sendo que em 04 delas alcançou-se 100% de acertos (28.6%) e erros significantes em 04 das 14 questões (28.6%).

Os acertos significantes se deram nas questões 03 (96.4% - \*p = 0.0014) e 04 (100%), referentes à Síndrome de Turner e seu diagnóstico, e nas questões 07, 09 e 11 com 100.0% de acertos em cada uma.

Os discentes apresentaram maiores proporções de erros nas questões 01 e 02 (96.4% - \*\*p < 0.0001 cada), referentes à cromossomopatias, questões 05 (71.4% -

\*p = 0.0351) e 06 (75.0% - \*\*p = 0.0123), referentes a patologia de causa sistêmica e a importância do histórico familiar, respectivamente.

**Tabela 04:** Distribuição dos resultados dos discentes cursando o quarto semestre do curso de Medicina do CESUPA\*\*\*, 2019

Questões	Resultados MD4 (n=28)				p-valor
	Acertos		Erros		
Questão 01**	1	3.6%	27	96.4%	< 0.0001**
Questão 02**	1	3.6%	27	96.4%	< 0.0001**
Questão 03*	27	96.4%	1	3.6%	< 0.0001*
Questão 04*	28	100.0%	0	0.0%	----
Questão 05**	8	28.6%	20	71.4%	0.0351**
Questão 06**	7	25.0%	21	75.0%	0.0123**
Questão 07	28	100.0%	0	0.0%	----
Questão 08	14	50.0%	14	50.0%	----
Questão 09	28	100.0%	0	0.0%	----
Questão 10	15	53.6%	13	46.4%	0.8501
Questão 11	28	100.0%	0	0.0%	----
Questão 12	16	57.1%	12	42.9%	0.5704
Questão 13	9	32.1%	19	67.9%	0.0862
Questão 14	9	32.1%	19	67.9%	0.0862

\*Significância para acertos, \*\*Significância para erros; Testes g e Qui-Quadrado Independência

\*\*\*CESUPA (CENTRO UNIVERSITÁRIO DO ESTADO DO PARÁ)

Os discentes do sexto semestre do curso apresentaram acertos significantes em 03 das 14 questões (21.4%) e erros significantes em 02 das 14 questões (14.2%).

Os acertos se deram nas questões 03 (96.9% - \*p < 0.0001) e 04 (71.9% - \*p = 0.0197), referentes à Síndrome de Turner e 11 (84.4% - \*p = 0.0001), referente a ser uma causa sistêmica após direcionamento da questão.

Os discentes apresentaram maiores proporções de erros nas questões 09 (68.8% e  $**p < 0.0001$  cada), referente ao diagnóstico quando direcionados ao histórico familiar positivo, e na 13 (81.3% -  $*p = 0.0005$ ), referente ao conhecimento sobre DMS.

**Tabela 05:** Distribuição dos resultados dos discentes cursando o sexto semestre do curso de Medicina do CESUPA\*\*\*, 2019

Questões	Resultados MD6 (n=32)				p-valor
	Acertos		Erros		
Questão 01	16	50.0%	16	50.0%	----
Questão 02	13	40.6%	19	59.4%	0.3758
Questão 03*	31	96.9%	1	3.1%	<b>&lt; 0.0001*</b>
Questão 04*	23	71.9%	9	28.1%	<b>0.0197*</b>
Questão 05	11	34.4%	21	65.6%	0.1092
Questão 06	19	59.4%	13	40.6%	0.3758
Questão 07	20	62.5%	12	37.5%	0.2141
Questão 08	9	45.0%	11	55.0%	0.8230
Questão 09**	10	31.3%	22	68.8%	<b>&lt; 0.0001**</b>
Questão 10	7	70.0%	3	30.0%	0.3391
Questão 11*	27	84.4%	5	15.6%	<b>0.0001*</b>
Questão 12	12	44.4%	15	55.6%	0.7002
Questão 13**	6	18.8%	26	81.3%	<b>0.0005**</b>
Questão 14	17	53.1%	15	46.9%	0.8597

\*Significância para acertos, \*\*Significância para erros; Testes g e Qui-Quadrado Independência

\*\*\*CESUPA (CENTRO UNIVERSITÁRIO DO ESTADO DO PARÁ)

Em relação aos discentes do nono semestre do curso, estes apresentaram acertos significantes em 05 das 14 questões (35.7%) e erros significantes em 02 das 14 questões (14.2%).

Os acertos se deram nas questões 04 (85.79% -  $*p = 0.0123$ ), referente à Síndrome de Turner, questões 07 (92.9% -  $*p < 0.0001$ ) e 08 (76.9% -  $*p = 0.0461$ ), referentes em conjunto à mudança de hipótese para uma doença sistêmica, e as questões 09, referente ao direcionamento do histórico familiar, e 11, da patologia ter uma causa única (100.0% cada uma).

Os discentes apresentaram maiores proporções de erros nas questões 01 (78.6% e  $**p = 0.0303$ ), referente à cromossomopatias e questão 06 (85.7% -  $*p = 0.0123$ ), referente a histórico familiar.

**Tabela 06:** Distribuição dos resultados dos discentes cursando o nono semestre do curso de Medicina do CESUPA<sup>\*\*\*</sup>, 2019

Questões	Resultados MD9 (n=14)				p-valor
	Acertos		Erros		
Questão 01	3	21.4%	11	78.6%	<b>0.0303**</b>
Questão 02	9	64.3%	5	35.7%	0.4209
Questão 03	9	64.3%	5	35.7%	0.4209
Questão 04	12	85.7%	2	14.3%	<b>0.0123*</b>
Questão 05	10	71.4%	4	28.6%	0.1766
Questão 06	2	14.3%	12	85.7%	<b>0.0123**</b>
Questão 07	13	92.9%	1	7.1%	<b>&lt; 0.0001*</b>
Questão 08	10	76.9%	3	23.1%	<b>0.0461*</b>
Questão 09	14	100.0%	0	0.0%	----
Questão 10	8	57.1%	6	42.9%	0.7892
Questão 11	14	100.0%	0	0.0%	----
Questão 12	10	71.4%	4	28.6%	0.1766
Questão 13	7	50.0%	7	50.0%	----
Questão 14	7	50.0%	7	50.0%	-----

\*Significância para acertos, \*\*Significância para erros; Testes g e Qui-Quadrado Independência

\*\*\*CESUPA (CENTRO UNIVERSITÁRIO DO ESTADO DO PARÁ)

Os discentes do décimo segundo semestre do curso apresentaram acertos significantes em 05 das 14 questões (35.7%) e erros significantes em 03 das 14 questões (21.4%)

Os acertos se deram nas questões 03 (95.0% -  $*p < 0.0001$ ), questão 04 (90.0% -  $*p < 0.0001$ ) e as questões 07, 09 e 11 (100.0% cada uma).

Os discentes apresentaram maiores proporções de erros nas questões 01 e 13 (85.0% e  $**p = 0.0025$  ambas) e questão 06 (90.0% -  $**p < 0.0001$ ), referentes à cromossomopatias e DMS.

**Tabela 07:** Distribuição dos resultados dos discentes cursando o nono semestre do curso de Medicina do CESUPA<sup>\*\*\*</sup>, 2019

Resultados MD12 (n=20)					
Questões					p-valor
	Acertos		Erros		
Questão 01	3	15.0%	17	85.0%	<b>0.0025**</b>
Questão 02	6	30.0%	14	70.0%	0.1137
Questão 03	19	95.0%	1	5.0%	<b>&lt; 0.0001*</b>
Questão 04	18	90.0%	2	10.0%	<b>&lt; 0.0001*</b>
Questão 05	7	35.0%	13	65.0%	0.2610
Questão 06	2	10.0%	18	90.0%	<b>&lt; 0.0001**</b>
Questão 07	20	100.0%	0	0.0%	-----
Questão 08	11	55.0%	9	45.0%	0.8230
Questão 09	20	100.0%	0	0.0%	-----
Questão 10	13	65.0%	7	35.0%	0.2610
Questão 11	20	100.0%	0	0.0%	-----
Questão 12	13	65.0%	7	35.0%	0.2610
Questão 13	3	15.0%	17	85.0%	<b>0.0025**</b>
Questão 14	9	45.0%	11	55.0%	0.8231

\*Significância para acertos, \*\*Significância para erros; Testes g e Qui-Quadrado Independência

\*\*\*CESUPA (CENTRO UNIVERSITÁRIO DO ESTADO DO PARÁ)

Na análise geral de acertos, houve diferença significativa ( $*p = 0.0067$ ) na média de acertos entre as turmas participantes da pesquisa. A maior média de acertos entre as turmas foi dos discentes cursando o 9º semestre do curso (9.1). A menor média de acertos (6.8) ficou com a turma do 6º semestre do curso, com apenas 48.6% das questões.

**Tabela 08:** Distribuição de acertos entre as turmas participantes, CESUPA, 2019.

Semestres do curso	Análise dos resultados: Acertos			
	Mín	Máx	Média	Percentual
1° semestre	4	11	7.0	50.0%
2° semestre	5	12	8.5	60.7%
4° semestre	6	11	7.8	55.7%
6° semestre	2	11	6.8	48.6%
9° semestre	3	12	9.1	65.0%
12° semestre	5	11	8.1	57.9%

\*p = 0.0067 Teste ANOVA Um critério

Na comparação da média de acertos entre as turmas participantes, foi identificada diferença estatística significativa entre os alunos do 1º com os do 2º, 9º e 12º semestres (\*p = 0.0315; \*p = 0.0071 e \*p = 0.0486, respectivamente).

Os discentes do 2º e do 4º semestre apresentaram diferença estatística significativa somente em relação aos do 6º semestre (\*p = 0.0054 e \*p = 0.0278, respectivamente).

Os alunos do 6º semestre, obtiveram médias com diferença significativa em relação aos alunos do 9º e do 12º semestre (\*p = 0.0011 e \*p = 0.0378, respectivamente).

**Tabela 09:** Distribuição do comparativo da média de acertos entre os semestres participantes, CESUPA, 2019.

Comparação da média de acertos entre as turmas		p-valor
<b>1° x 2° semestre</b>	<b>7.0 x 8.5</b>	<b>0.0315*</b>
1° x 4° semestre	7.0 x 7.8	0.0618
1° x 6° semestre	7.0 x 6.8	0.3542
<b>1° x 9° semestre</b>	<b>7.0 x 9.1</b>	<b>0.0071*</b>
<b>1° x 12° semestre</b>	<b>7.0 x 8.1</b>	<b>0.0486*</b>
2° X 4° semestre	8.5 x 7.8	0.1177
<b>2° X 6° semestre</b>	<b>8.5 x 6.8</b>	<b>0.0054*</b>
2° X 9° semestre	8.5 x 9.1	0.2474
2° X 12° semestre	8.5 x 8.1	0.2612
<b>4° X 6° semestre</b>	<b>7.8 x 6.8</b>	<b>0.0278*</b>
4° X 9° semestre	7.8 x 9.1	0.0646
4° X 12° semestre	7.8 x 8.1	0.2981
<b>6° X 9° semestre</b>	<b>6.8 x 9.1</b>	<b>0.0011*</b>
<b>6° X 12° semestre</b>	<b>6.8 x 8.1</b>	<b>0.0378*</b>
9° X 12° semestre	9.1 x 8.1	0.1088

\*Teste t-Student Independência

Na tabela 10, observa-se que o encaminhamento ao médico geneticista foi considerado por 54 discentes (40.0%). Os discentes que consideraram este encaminhamento em maior proporção foram os do 6º semestre (53.1%), seguidos dos do 9º (50.0%), não havendo diferença estatisticamente significativa nas proporções entre os discentes ( $p = 0.0889$ ).

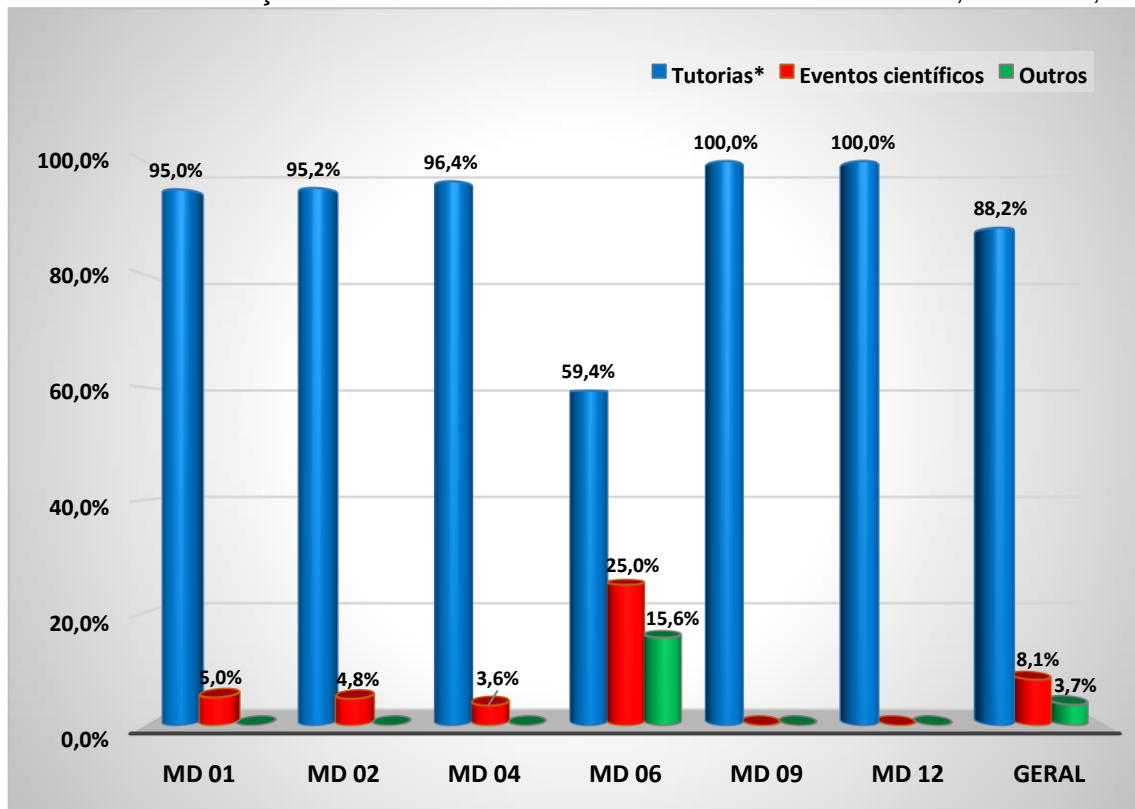
**Tabela 10:** Distribuição dos discentes que consideraram o encaminhamento ao Médico Geneticista e mais uma especialidade, 2019.

Semestre do curso	N	Freq	%
1 ° semestre	20	6	30.0%
2 ° semestre	21	6	28.6%
4 ° semestre	28	9	32.1%
6 ° semestre	32	17	53.1%
9 ° semestre	14	7	50.0%
12° semestre	20	9	45.0%
<b>Geral</b>	<b>135</b>	<b>54</b>	<b>40.0%</b>

\*p = 0.0889 Teste Qui-Quadrado Aderência

O contato com a GM foi realizado, com diferença estatística significativa (\*p < 0.0001) no módulo tutorial para todos os participantes da pesquisa conforme apresentado a seguir (gráfico 1).

**Gráfico 1:** Distribuição do contato dos discentes com a Genética Médica, CESUPA, 2019.



\*p < 0.0001 Teste Qui-Quadrado Aderência

## 5 DISCUSSÃO

O presente estudo obteve como amostra, 135 discentes do curso de Medicina do CESUPA, distribuídos entre os 1º, 2º, 4º, 6º, 9º e 12º semestres. A média de participação por semestre foi de aproximadamente 23 alunos, sendo o 6º o mais participativo, com 32 representantes e o 9º semestre o menos participativo, com 14 representantes (Tabela 01).

A participação dos discentes do 1º semestre foi considerada relevante para possibilitar a evolução dos conhecimentos de GM ao longo do curso de Medicina, a partir da comparação com semestres mais avançados. Além disso, é importante considerar que discentes já possuem conhecimentos básicos sobre Genética, através de conhecimentos prévios aprendidos no Ensino Médio, segundo as competências e habilidades descritas na Base Nacional Curricular do Ensino Médio e o Exame Nacional do Ensino Médio (ENEM)<sup>15</sup>.

Em relação aos discentes do 1º semestre (Tabela 2), o presente estudo mostrou que entre as questões 1 e 2 não houve diferença significativa entre acertos e erros. Porém nas questões 3 e 4 houve, sendo a porcentagem de acertos de 90% dos participantes. Apesar do grau de dificuldade da questão ser considerado fácil; já que a Síndrome de Turner é um dos distúrbios genéticos mais comuns na prática médica<sup>16</sup>; esse resultado demonstra que muitos discentes já entram no curso com noções básicas de Genética, relacionado às principais síndromes cromossômicas.

Os genes de uma pessoa são compartilhados entre seus familiares, portanto a história familiar fornece ao médico subsídios sobre o impacto que a composição gênica individual pode ter na sua saúde<sup>17</sup>. A questão de número 6 (Tabela 2), refere-se à importância do histórico familiar na anamnese de uma patologia de origem genética. Entretanto, a porcentagem de discentes que não o consideraram foi 75%, mesmo após o direcionamento do questionário.

Continuando, na pergunta de número 8, complemento da 7ª pergunta, avaliou-se a competência em formulação da hipótese diagnóstica. Houve apenas 16,7% de acertos. Entretanto, sabe-se que essa capacidade está além das competências de um aluno recém ingresso no curso de Medicina, que ainda está no módulo I de Habilidades Profissionais<sup>18</sup>. Apesar disso, ainda na tabela 2, se observa que 80% dos discentes marcaram “sim” na resposta da questão 11, demonstrando o entendimento

de que todos os sintomas do caso clínico podem advir de uma patologia única. Nesta questão, verificou-se que os ingressantes no curso já possuem uma visão holística do paciente, considerando que muitas patologias possuem manifestação sistêmica, como as síndromes de caráter genético.

Após os conhecimentos adquiridos no módulo temático “Implicações do crescimento e diferenciação celular”, esperava-se que já houvesse diferença entre os resultados e que os discentes do 2º semestre obtivessem melhor desempenho. No entanto, nas questões de genética básica houve uma grande quantidade de erros na 1ª pergunta (Tabela 3), apesar de abordar as definições de algumas patologias cromossômicas clássicas, como a Síndrome de Edwards, segunda trissomia mais comum em incidência<sup>19</sup>, além de fazer parte do conteúdo programático do semestre anterior<sup>18</sup>. Em contrapartida, nas questões de número 3 e 4 em que se aborda Síndrome de Turner, houve um número de acertos com diferença estatística significativa.

Ao serem direcionados pelo histórico familiar positivo para outras doenças, na 10ª questão (Tabela 3), houve diferença significativa para número de acertos; os discentes do 2º semestre cogitaram como hipótese diagnóstica uma causa única. Na abordagem dos conhecimentos específicos sobre a DMS, na 13ª questão, percebe-se que muitos a desconheciam, apesar de ser considerada a distrofia muscular mais comum do adulto<sup>20,21</sup>, sendo notado que não se trata de patologia muito debatida na graduação.

Os resultados foram semelhantes também entre os discentes do 4º semestre, referente ao final do ciclo básico, com alta porcentagem de erros nas questões 1 e 2 (Tabela 4), denotando que o conhecimento apreendido na MD1 não foi resgatado. Houve baixa porcentagem de acertos nas questões 5 e 6. Compreende-se, também, o resultado, já que apenas a partir do 5º semestre o modelo tutorial do CESUPA volta-se para discussão de caso clínico e elaboração de hipótese para o problema exposto. Além de haver, também, a partir do 5º semestre, o início dos atendimentos ambulatoriais no Centro de Especialidades Médicas (CEMEC), proporcionando melhores condições de formulação de hipóteses diagnósticas, a partir de elementos importantes da anamnese, como os antecedentes familiares.

Com a finalização do ciclo básico e após conhecer as diferentes fases do desenvolvimento humano, esperava-se que os discentes do 6º semestre fossem atentos à importância dos antecedentes familiares, já que entraram em contato com

as malformações no módulo temático de “Nascimento, crescimento e desenvolvimento”; e com questões relacionadas à reprodução assistida no módulo temático de “Reprodução e sexualidade”, questões que podem ser relacionadas a aspectos genéticos.

Entretanto, assim como foi visto no 2º semestre do curso, os discentes do 6º semestre também não consideraram, em sua maioria, a importância do histórico familiar para nortear o diagnóstico da patologia genética abordada, referente à questão 09 (Tabela 5). Além disso, como provável consequência, já que a análise do histórico familiar direcionava ao diagnóstico correto, 81,3% dos participantes do período também não reconheceu as características pertencentes à DMS.

Segundo Aureliano<sup>22</sup>, cerca de 80% das doenças raras têm origem genética e são hereditárias. Dessa forma, compreende-se a relevância da análise do histórico familiar para facilitar o entendimento das doenças genéticas. De tal maneira que o primeiro passo realizado na consulta com o médico geneticista é a realização do heredograma, para melhor compreensão do mecanismo de transmissão de características fisiológicas e/ou patológicas dentro de uma família, analisado através das relações de parentesco.

Apesar do não conhecimento das características clínicas da síndrome e do diagnóstico específico, 84,4% dos discentes do 6º semestre consideraram haver uma causa única para justificar todos os antecedentes pessoais (questão 11 – Tabela 5), evidenciando novamente o pensamento da integralidade da visão clínica, proposto pelo projeto pedagógico do curso de Medicina da instituição<sup>18</sup>.

Além do contato que os discentes obtiveram, desde o 1º semestre, com a integralidade, através do Módulo de Interação em Saúde na Comunidade (MISC) e do módulo de Humanidades Médicas, o módulo de Habilidades Clínicas prossegue com esse conceito. Durante o 6º semestre, o laboratório de habilidades clínicas, através da abordagem das síndromes clínicas (convulsiva, anêmica, vertiginosa, etc.) instiga o raciocínio clínico amplo, mostrando a importância de se estabelecer um diagnóstico sindrômico, para depois prosseguir com os diagnósticos principais e diferenciais. Assim, facilita o pensamento de que uma condição sistêmica pode ser a causa de várias repercussões fisiológicas e patológicas, como ocorre em muitas patologias genéticas, a exemplo da DMS<sup>23</sup>.

Após adquirir conhecimentos no ciclo básico e clínico e finalizar os módulos práticos de clínica médica e clínica cirúrgica no internato, espera-se maior habilidade

em formular hipóteses diagnósticas, com seus diagnósticos diferenciais, relacionando-os com a abordagem genética.

No entanto, constatou-se que a maioria dos discentes do nono período (Tabela 6) considerou uma causa sistêmica ao caso clínico, após serem direcionadas pelos antecedentes pessoais e 100% deles considerou a história familiar positiva como relevante para a patologia, a partir das respostas das questões de número 7 e 9, respectivamente.

Percebe-se que, desde o início do curso os discentes são apresentados à significância da visão holística do paciente. Entretanto, no internato, essa ideia se solidifica quando veem na prática a correlação dos sinais clínicos, com os antecedentes pessoais/familiares e hábitos de vida do paciente, contribuindo para um olhar clínico cada vez mais crítico à situação-problema, como foi evidenciado através das respostas do questionário.

Porém, 78,6% dos participantes não relacionaram os cariótipos com as devidas patologias na primeira questão do questionário (Tabela 6), revelando uma fragilidade na consolidação dos conhecimentos básicos de Genética Geral. Deve-se ponderar a dificuldade da questão por abordar termos genéticos técnicos (epônimos), porém a abordagem da disciplina dentro da grade curricular no 1º semestre deve ser considerada. O método pedagógico frisa o conhecimento baseado em problemas, de forma espiral. Todavia, os discentes apenas entram em contato com os aspectos básicos de Genética no primeiro semestre do ciclo básico. A abordagem do conteúdo na forma de casos clínicos, como ocorre no ciclo clínico, poderia facilitar a memorização e aplicação prática desses conhecimentos.

O mesmo ocorre no último semestre do curso (MD12). Há grande proporção de erros relacionados aos conhecimentos gerais de Genética e de acertos nas questões clínicas. Apesar de apenas 10% dos discentes considerarem relevante o histórico familiar para formulação da hipótese diagnóstica no primeiro momento, após serem direcionados pelos antecedentes pessoais patológicos e familiares, 100% dos discentes, diferente do que ocorreu nos demais períodos, reformularam suas hipóteses e consideraram uma causa sistêmica (questões 9 e 11 respectivamente – Tabela 6).

Um número considerável de doenças genéticas possui apresentações sindrômicas, isto é, sintomatologia diversa e multissistêmica, demandando um acompanhamento multiprofissional, como no caso da DMS<sup>24</sup>. Avaliou-se, na 14ª

pergunta, a partir do caso clínico com múltiplas apresentações, o reconhecimento da necessidade do encaminhamento para diversas especialidades, visando o acompanhamento do paciente. Considerou-se, portanto, o encaminhamento para a GM e, no mínimo, mais uma especialidade das listadas no questionário como sendo uma conduta correta. Para que assim, também, se elimine o viés do questionário e TCLE, que já revelavam a disciplina abordada, direcionando os alunos a escolher somente a GM como encaminhamento.

Em relação aos alunos da MD1, somente 30% das respostas referentes ao encaminhamento foram corretas; não reconhecendo, portanto, a importância do acompanhamento para outras especialidades.

Na MD2, muitos encaminharam somente para uma especialidade, sendo estas a Genética Médica, a Endocrinologia e a Neurologia. Somente 24% dos discentes encaminharam para Genética e, ao menos, mais uma especialidade.

Apenas 32% dos discentes da MD4 entenderam que o caso necessita de encaminhamento para mais de uma especialidade. O resultado demonstra que, apesar de encontrarem-se no segundo ano da graduação, ainda falta a capacidade de interligação dos conteúdos técnicos com a realidade clínica, relacionadas às condutas adequadas para cada caso, incluindo o encaminhamento para o especialista. Entretanto, isto é esperado pela grade curricular do curso, visto que essa competência é adquirida em semestres mais avançados<sup>18</sup>.

No 6<sup>a</sup>, 9<sup>a</sup> e 12<sup>a</sup> período (ciclo clínico e internato), a proporção de encaminhamentos que englobou os requisitos escolhidos como certos foi maior em relação ao ciclo básico, sendo 53%, 50% e 45% respectivamente, contra 30%, 28% e 32% do ciclo básico (Tabela 10). Apesar do presente estudo revelar uma falha no reconhecimento de patologias genéticas, estes resultados revelam que os alunos do ciclo clínico e do internato conseguem ter uma conduta apropriada frente ao caso clínico e encaminhar de forma adequada, como é de competência do médico generalista.

O modelo Aprendizado Baseado Problemas (ABP ou PBL, *Problem Based Learning*) é uma metodologia ativa de ensino, baseada na busca ativa das respostas, ou seja, a partir do incentivo à pesquisa, o discente constrói o seu conhecimento para resolver os problemas propostos, facilitando o desenvolvimento de sua capacidade crítica e reflexiva em relação ao que está estudando<sup>25-26</sup>. Espera-se que a consolidação do conhecimento seja um crescente, visto que o ensino na metodologia

ativa também é realizado em forma de espiral, isto é, o assunto é abordado e depois revisto, acrescentando outros aspectos e relacionando-o com outros temas.

Contudo, quando comparamos a média de acertos entre as turmas (Tabela 9), observa-se resultados conflitantes. O menor número de acertos no questionário ocorreu entre os discentes da MD6, com média de 6,8. Enquanto os discentes do ciclo básico e do internato mantiveram a média de 8,0. Esse declínio, na metade da graduação, infere que pode haver uma falha do método espiral nesse período, revelando a necessidade de revisão dos assuntos de GM que foram vistos anteriormente.

Além disso, os discentes do sexto semestre haviam realizado, no semestre anterior, a prática no ambulatório de GM, o que leva a concluir que o período de ambulatório não foi suficiente para resgatar os conhecimentos e, aprofundá-los. Por outro lado, quando comparados discentes do ciclo básico com os do internato, percebe-se um melhor desempenho dos discentes do internato. Revelando a importância da prática nos hospitais e da experiência clínica na vida acadêmica para expansão do raciocínio médico, apesar, segundo o presente estudo, da falha no resgate da GM na metade do curso exposto anteriormente.

No estudo de Domaradzki<sup>27</sup>, realizado com alunos de Medicina na Polônia, relacionado às doenças raras, a maioria dos discentes considerou que os conhecimentos de patologias genéticas se detinham aos deveres dos Médicos Geneticistas e Pediatras, e que a maioria dos estudantes tinham pobre conhecimento sobre elas e não se sentiam capazes de conduzir um caso de cunho genético.

Verificou-se, de forma observacional, durante a aplicação dos questionários, grande resistência dos discentes em responder o questionário, ao saberem que o estudo se relacionava à Genética, principalmente os alunos do internato. Semelhante ao estudo polonês, também se verificou uma percepção de que distúrbios genéticos não fazem parte da aptidão dos médicos generalistas e a maioria dos alunos não mostra interesse em ter conhecimento sobre essas patologias.

A minoria que se interessa revela ter dificuldade do contato com esses assuntos, como é visto na última questão do questionário. A maioria dos discentes relatou ter contato com GM apenas nas tutorias do curso e poucos discentes relataram ter tido contato em eventos, como congressos e palestras (Gráfico 1).

A média de acertos total foi de 7.8, sendo a maior média do 9º semestre (internato) e a menor do 6º (ciclo clínico). Percebe-se maior necessidade de

contextualização da genética médica, a partir da melhor associação dos conteúdos repassados frente à realidade do paciente no contexto clínico. A implementação de patologias genéticas, relacionadas aos diferentes módulos temáticos do curso de Medicina é factível e poderia ser um fator modificador para melhorar o desempenho dos estudantes frente aos resultados expostos no presente estudo.

## 6 CONCLUSÃO

A média de acertos no questionário do presente estudo foi de 7,8 acertos em 14 questões, desempenho considerado regular. Sendo a maior média da MD9 (9,1/14), e menor média da MD6 (6,8/14). Maior desempenho sendo, portanto, do internato.

Verificou-se que, a maioria dos discentes obteve melhor desempenho nas questões de cunho clínico, comparadas com as questões de genética geral. Também foi constatado que poucas MD's reconheceram a DMS, com base nos dados clínicos do questionário, como hipótese diagnóstica e a maioria não foi atenta à importância do histórico familiar. A conduta apropriada, com encaminhamento para mais de uma especialidade, se mostrou mais evidente entre os discentes do ciclo clínico e internato.

A maioria dos discentes relatou o contato com a Genética Médica apenas através das tutorias do curso.

Tendo em vista as inúmeras patologias genéticas e a importância da contextualização para melhor entendimento da disciplina e reconhecimento etiológico, reforça-se a importância da maior inserção da Genética Médica no contexto clínico no CESUPA e nas demais instituições de ensino médico. A inclusão de patologias genéticas, como a Síndrome de Steinert, em outros módulos temáticos pode contribuir para a melhoria do ensino.

É plausível, também, reconhecer a necessidade de maior compreensão do contato dos discentes com a Genética Médica, ao longo da grade curricular do curso de Medicina e sua consequência para o raciocínio clínico relacionado às afecções genéticas. É aconselhável, portanto, a continuação do estudo apresentado, para melhor validação dos conhecimentos de genética no meio acadêmico e das implicações no direcionamento e abordagem dos pacientes.

## REFERÊNCIAS

1. Porciúncula CGG. Avaliação do ensino de genética médica nos cursos de medicina do Brasil . Campinas: Universidade Estadual de Campinas, Faculdade de Ciências Médicas; 2004.
2. 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.
3. McKusick VA. Medical Genetics: a 40-year perspective on the evolution of a medical specialty from a basic science. *Jama*. 1993; 270(19): 2351–6.
4. Epstein CJ. Medical genetics in the genomic medicine of the 21st century. *The American Journal of Human Genetics*. 2006; 79(3): 434-8.
5. Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ, White RL. Bases e história: o impacto clínico das doenças genéticas. In: *Genética médica*. 3. ed. Rio de Janeiro: Elsevier; 2004.
6. Mendes IC, Jesuino RSA, Pinheiro DDS, Rebelo ACS. Anomalias congênitas e suas principais causas evitáveis: uma revisão. *Rev Med Minas Gerais*. 2018; 28: 1-6.
7. Horovitz DDG, Llerena JJC, Mattos RA. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual. *Cad. Saúde Pública*. 2005, ago; 21(4): 1055-64.
8. França EB, Lansky S, Rego MAS, Malta DC, França JS, Teixeira R, et al. Principais causas da mortalidade na infância no Brasil, em 1990 e 2015: estimativas do estudo de Carga Global de Doença. *Revista Brasileira de Epidemiologia*. 2017; 20:46-60.
9. Correia PS, Vitiello P, Cardoso MHCDA, Horovitz DDG. Conhecimento e atitudes sobre genética entre médicos residentes. *Revista Brasileira de Educação Médica*. 2011; 35(2): 193-200.
10. Penchaszadeh VB, Christianson AL, Giugliani R, Boulyjenkov V, Katz M. Services for the prevention and management of genetic disorders and birth defects in developing countries. *Public Health Genomics*. 1999; 2(4): 196-201.
11. Melo DG, dos Santos Gomes TLC. Capacitação em Genética Médica para residentes em Medicina de Família e Comunidade: relato de experiência. *Revista de APS*. 2009; 12(1): 83-7.
12. Brunoni D. O médico especialista em genética. *Médicos II*. 1999. 49-53 p.
13. Vieira DKR, Attianezi M, Horovitz DD, Llerena JJC. Atenção em genética médica no SUS: a experiência de um município de médio porte. *Physis*. 2013; 23(1): 243-61.

14. Conselho Federal de Medicina. Demografia médica no Brasil 2018. São Paulo: Departamento de Medicina Preventiva da Faculdade de Medicina da USP; Conselho Regional de Medicina do Estado de São Paulo; CFM; 2018. 286p.
15. Brasil. Ministério da Educação. Base Nacional Comum Curricular: Ensino Médio. Brasília. 2018. 150p.
16. Gravholt CH. Epidemiological, endocrine and metabolic features in Turner syndrome. *European journal of endocrinology*. 2004; 151(6): 657-88.
17. Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF. Thompson & Thompson, Genética na medicina. 7 ed. Rio de Janeiro: Elsevier; 2008. 525p.
18. Caldato MCF, Carvalho AEV, Caldato C, Pereira CC, Neves DCO, A ESSP, et al. Projeto Pedagógico do Curso de Medicina-CESUPA. Belém; 2016. 297p. (Série Material Instrucional do CESUPA; 2016).
19. Wink DV, Paz FS, Machado RB, Wittmann R. Síndrome de Edward [Trabalho de Conclusão de Curso]. Fundação Faculdade Federal de Ciências Médicas. Porto Alegre – RS; 2001.
20. Harley HG, Brook JD, Floyd J, Rundle SA, Crow S, Walsh KV, et al. Detection of linkage disequilibrium between the myotonic dystrophy locus and a new polymorphic DNA marker. *Am. J. Hum. Genet*. 1991; 49: 68-75.
21. Norwood FL, Harling C, Chinnery PF, Eagle M, Bushby K, Straub V. Prevalence of genetic muscle disease in Northern England: in-depth analysis of a muscle clinic population. *Brain*. 2009 Nov; 132(11): 3175-86.
22. Aureliano WA. Trajetórias Terapêuticas Familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. *Ciênc. saúde coletiva*. 2018 Fev; 23(2): 369380.
23. Pimenta D, Silva M, Braga M, Miziara C. Distrofia Miotônica de Steinert: aspecto pericial no âmbito previdenciário. *Saúde ética justiça* [Online]. 19 dez. 2016 [acessado em: 25 fev 2020]; 21(2): 67-1. Disponível em: <http://www.revistas.usp.br/sej/article/view/134002>.
24. Turner C, Hilton-Jones D. Myotonic dystrophy: diagnosis, management and new therapies. *Curr Opin Neurol*. 2014 Oct; 27(5): 599-606.
25. Queiroz A. PBL, Problemas que trazem soluções. *Revista Psicologia, Diversidade e Saúde*. 2012, dez; 1(1): 26-38.
26. Lima VV. Espiral construtivista: uma metodologia ativa de ensino-aprendizagem. *Interface (Botucatu)* [Online]. 2017, Jun [acessado em: 29 fev de 2020]; 21(61): 421-434. Disponível em:

[http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S14143283201700020041&lng=en](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S14143283201700020041&lng=en)

27. Domaradzki J, Walkowiak D. Medical students' knowledge and opinions about rare diseases: A case study from Poland. *Intractable Rare Dis Res.* 2019 Nov; 8(4): 252-9.

**APÊNDICE A****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

██

██

**Alunos pesquisadores:**

Eduardo Felipe dos Santos Cardoso

Centro Universitário do Estado do Pará

██

██

Yasmim Nascimento Ferreira

Centro Universitário do Estado do Pará

██

██

Nicole Pereira Sá

Centro Universitário do Estado do Pará

██

██

Cláudio Amanajás Pereira

Centro Universitário do Estado do Pará

██

██

Samuel Negrão Rodrigues Morhy

Centro Universitário do Estado do Pará

██

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

Aluno Pesquisador

---

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

---

Yasmim Ferreira Nascimento

Aluno Pesquisador

## APÊNDICE B Questionário para discentes Identificação do participante

Qual semestre está cursando?

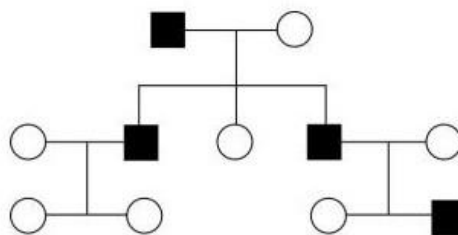
- a) MD1 B) MD2
- C) MD4
- D) MD6
- E) MD9
- F) MD12

### Questionário

1) 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.

2) 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.

3) 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
- 4) 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 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 alogicamente, normocorada e hidratada, anictérica, acianótica e afebril, sem linfonodos palpáveis. Peso = 64 kg. Altura = 1.63m<sup>2</sup>. IMC = 24.08 kg/m<sup>2</sup>. 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
Hemácias	3,95
Hemoglobina	9,41
Hematócrito	34,4
Leucócitos	6176

Plaquetas	102200 m <sup>3</sup>
-----------	-----------------------

5. Qual sua primeira hipótese diagnóstica?
- Alteração neuropática acometendo nervos cranianos
  - Lesão intracerebral com efeito compressivo
  - Alteração de junção neuromuscular
  - Alteração sistêmica com manifestação oftalmológica
  - Alteração de origem oftalmológica restrita
6. Qual elemento da anamnese você usou para sustentar sua impressão diagnóstica?
- Antecedentes pessoais patológicos
  - Antecedentes familiares
  - Hábitos de vida
  - Condições sócio econômicas
  - Nenhum dado da anamnese foi relevante
7. 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
8. Se sim, para qual alternativa?
- Alteração neuropática acometendo nervos cranianos
  - Lesão intracerebral com efeito compressivo
  - Alteração de junção neuromuscular
  - Alteração sistêmica com manifestação oftalmológica
  - Alteração de origem oftalmológica restrita
9. 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?
- Sim
  - Não
10. Se sim, para qual alternativa?
- Alteração neuropática acometendo nervos cranianos
  - Lesão intracerebral com efeito compressivo
  - Alteração de junção neuromuscular focal
  - Alteração sistêmica com manifestação oftalmológica
  - Alteração de origem oftalmológica restrita
11. 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

12. 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.

13. 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.

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

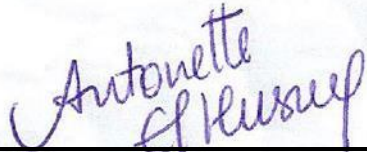
**APÊNDICE C - PARECER DO ORIENTADOR SOBRE A VERSÃO PRELIMINAR DO TC PARA ANÁLISE PRÉVIA**

ALINE DA SILVA RODRIGUES  
CLÁUDIO AMANAJÁS PEREIRA

**(RE)CONHECIMENTO DA GENÉTICA MÉDICA ENTRE OS DISCENTES 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 discentes 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<sup>a</sup> Antonette S. El Husny  
Genética Médica  
CRM-PA 9722

---

Prof.(a) Dr(a) Nome: Antonette Souto El Husny

Orientador(a)

**APÊNDICE D – PARECER DO ORIENTADOR SOBRE A VERSÃO DO TC PARA  
DEFESA PÚBLICA**

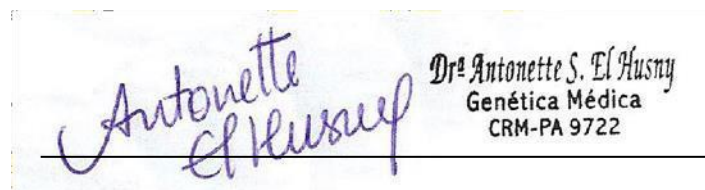
ALINE DA SILVA RODRIGUES

CLAUDIO AMANAJAS PEREIRA

**RECONHECIMENTO DE ASPECTOS DA GENÉTICA MÉDICA NA  
INTERPRETAÇÃO DE CASOS CLÍNICOS ENTRE 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 da Genética Médica na interpretação de casos clínicos entre 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, 28 de abril de 2020



Dr<sup>a</sup> Antonette S. El-Husny  
Genética Médica  
CRM-PA 9722

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

## 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.

*Antonette El-Husny*

Dr<sup>a</sup> Antonette S. El-Husny  
Genética Médica  
CRM-PA 9722

*Antonette El-Husny*  
Médica Especialista  
CRM-PA 9722

ORIENTADOR

## 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 – 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.

*Dr. Erica Gomes do Nascimento Cavalcante*  
REUNETOL/SAÚDE/REDAUTRICA

Erica Gomes do Nascimento Cavalcante

Diretora Técnica do CEMEC/CESUPA

**ANEXO D – PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP**



CENTRO UNIVERSITÁRIO DO  
PARÁ - CESUPA



## 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: 66.060-232

UF: PA

Município: BELEM

Telefone: (01)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: Docentes1 – 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 Etapa1 – 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 Etapa1 – 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 do 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, 1063  
 Bairro: São Brás CEP: 66.060-232  
 UF: PA Município: BELEM  
 Telefone: (91)4009-0100 E-mail: cep@cesupa.br



Continuação do Parecer: 3.030.003

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: 66.065-232

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, 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

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.

Tercera 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 Pereira	Aceito
Cronograma	CRONOGRAMA.pdf	08/10/2019 12:46:08	Claudio Amanajas Pereira	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLE_Especialistas.pdf	08/10/2019 12:44:11	Claudio Amanajas Pereira	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLE_Docentes.pdf	08/10/2019 12:43:56	Claudio Amanajas Pereira	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLE_Discentes.pdf	08/10/2019 12:43:40	Claudio Amanajas Pereira	Aceito

Endereço: Av. Governador José Malcher, 1963

Bairro: São Brás

CEP: 66.060-232

UF: PA

Município: BELEM

Telefone: (91)4009-0100

E-mail: cep@cesupa.br



Continuação do Parecer: 3.630.063

Outros	Questionario_discentes.docx	26/08/2019 15:30:18	Claudio Amanajas Perelra	Aceito
Outros	Questionario_docenteseespecialista.docx	26/08/2019 15:29:36	Claudio Amanajas Perelra	Aceito
Outros	ACEITE_CEMEC.docx	26/08/2019 14:56:42	Claudio Amanajas Perelra	Aceito
Orçamento	orcamento.pdf	24/08/2019 23:29:03	Eduardo Felipe dos Santos Cardoso	Aceito
Outros	orientador.pdf	24/08/2019 23:09:31	Eduardo Felipe dos Santos Cardoso	Aceito
Declaração de Instituição e Infraestrutura	aceite.pdf	24/08/2019 22:50:44	Eduardo Felipe dos Santos Cardoso	Aceito
Folha de Rosto	folhadal1.pdf	24/08/2019 22:07:20	Eduardo Felipe dos Santos Cardoso	Aceito

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, 1963

Bairro: São Brás

CEP: 66.060-232

UF: PA

Município: BELEM

Telefone: (91)4009-9100

E-mail: cep@cesupa.br