

## **Significado e importância da genética médica para médicos e acadêmicos de medicina**

Eli Ávila Souza Júnior<sup>1</sup>

Ramon Motta da Silva Britto<sup>2</sup>

Cíntia Ávila Souza<sup>3</sup>

Adriana Rodrigues dos Anjos Mendonça<sup>4</sup>

### **Resumo**

**Objetivo:** A maioria dos médicos não especialistas em genética tem algum conhecimento básico da especialidade, porém é incapaz de fornecer informação e orientação adequadas sobre doenças dessa natureza e procedimentos relacionados. Por esse motivo, esses médicos necessitariam receber uma formação bem melhor que a atual, para que o papel de orientador seja cumprido satisfatoriamente.

Objetiva-se nesse trabalho conhecer qual é o significado e importância da genética médica para médicos e acadêmicos de medicina. **Métodos:** Estudo qualitativo, descritivo, realizado no Hospital das Clínicas Samuel Libânio, Pouso Alegre, Minas Gerais com 20 médicos e 10 acadêmicos de medicina. Aplicou-se uma entrevista individual semiestruturada. A tabulação dos dados ocorreu por meio da utilização de três figuras metodológicas: idéia central, expressões chave e o discurso do sujeito coletivo. **Resultados:** Especialidade médica, estudo do genoma, diagnóstico precoce, prevenção, aconselhamento genético, disciplina médica, câncer. Essas foram as ideias centrais encontradas para o significado da genética médica. A importância da mesma evidenciou-se pelas ideias centrais: profilaxia, bioética, acessibilidade, síndrome de

down, terapia gênica, inovação, hereditariedade. **Conclusão:** Conclui-se que a genética médica é importante, inovadora, promissora e repleta de conflitos bioéticos, porém muito distante da prática clínica do dia a dia.

**Palavras-chave:** Genética médica; bioética; educação médica; genoma humano; pesquisa qualitativa

<sup>1</sup>Acadêmico de medicina na Universidade do Vale do Sapucaí-UNIVAS

<sup>2</sup>Acadêmico de medicina na Universidade do Vale do Sapucaí-UNIVAS

<sup>3</sup>Acadêmica de medicina Universidade Estadual de Campinas-UNICAMP

<sup>4</sup>Professora de Genética Médica da Universidade do Vale do Sapucaí-UNIVAS

## **Abstract**

**Objective:** The majority of general practitioners in genetics have some basic knowledge of the speciality, but is unable to provide adequate information and guidance on such diseases and related procedures. For this reason, these doctors would need to receive a much better education than the current, so that the role of advisor is satisfactorily fulfilled. The objective of the study is to know what is the meaning and importance of medical genetics for physicians and medical students.

**Methods:** Qualitative, descriptive study, conducted at the Hospital das Clínicas Samuel Libânio, Pouso Alegre, Minas Gerais, with 20 physicians and 10 medical students. A semi-structured personal interview was applied and the tabulation of data occurred through the use of three methodological approaches: main idea, key expressions and the discourse of the collective subject. **Results:** Medical speciality, genome research, early diagnosis, prevention, genetic counseling, medical discipline, cancer. These were the central ideas found for the meaning of medical genetics. The importance of that was evidenced by

central ideas: prophylaxis, bioethics, accessibility, down syndrome, gene therapy, innovation, heredity. **Conclusion:** The conclusion is that medical genetics is important, innovative, promising and full of bioethical conflicts, however far removed from clinical practice everyday.

**Key Words:** Medical genetics; bioethics, medical education; human genome; qualitative research

## Introdução

A genética médica contemporânea contempla uma série de atividades clínicas envolvendo atitudes e propedêuticas médicas voltadas para o diagnóstico, tratamento, assistência e prevenção das doenças genéticas<sup>1</sup>. Mais recentemente, a genética médica tem atuado de forma relevante na orientação de indivíduos sadios submetidos a testes genéticos preditivos. Sabe-se que 5% dos nascidos vivos apresentam alguma anomalia do desenvolvimento determinada total ou parcialmente por fatores genéticos. Acrescentando-se os distúrbios que se manifestam mais tardiamente, como em certas enfermidades crônicas degenerativas, fica ainda mais evidente o efeito dos condicionantes genéticos sobre a saúde<sup>2</sup>.

Não podemos deixar de ressaltar que a genética médica foi a grande inspiradora do *Projeto Genoma Humano* e a aplicação médica das informações obtidas a partir do seqüenciamento do genoma tem sido uma realidade na prática da genética médica contemporânea no Brasil. O enorme impacto médico e social que tais doenças genéticas trazem aos afetados, às suas famílias e à sociedade, poderão, no final,

justificar todo o empenho para tal magnitude de projeto científico globalizado<sup>3</sup>

As utilidades e avanços trazidos pelo *Projeto Genoma Humano* na medicina são indiscutíveis, de altíssima relevância, literalmente revolucionando os estudos médicos no que diz respeito à genética médica, criando autênticas expectativas nas questões diagnósticas e terapêuticas. Paralelamente a isso, uma discussão bioética de fortíssima importância é criada, exigindo dos profissionais médicos e acadêmicos de medicina um discernimento bem claro sobre as atuações da genética médica, associando-as aos princípios bioéticos.

É possível dizer que um primeiro benefício esperado do *Projeto Genoma Humano* seria, em tese, a diminuição do sofrimento humano, pela ampliação das possibilidades de diagnóstico e cura de doenças. Essa perspectiva tem, em muitos casos, justificado a realização de projetos de pesquisa concretos, o que caracteriza o conseqüencialismo e o utilitarismo dominantes na análise bioética. Mas a contrapartida dos problemas que aquele projeto comporta anuncia-se de imediato: engenharia ou desenho de embriões humanos, modificação de seres humanos, intervenções na reprodução humana, busca de aperfeiçoamento de características humanas e eugenia, discriminação de base genética, genética comportamental, patenteamento de genes, injustiça na distribuição de recursos, pela exclusão econômica de usuários de possíveis produtos de pesquisa (como as terapias genéticas), ameaça à privacidade individual, pela violação da confidencialidade de informações genéticas, entre tantos outros problemas. Princípios tradicionais da bioética - beneficência, não-maleficência, autonomia, justiça - para se concretizarem, no Projeto Genoma Humano, deverão fazer face a profundos conflitos de ordem

moral, dadas as controvérsias que o uso da informação genética é capaz de gerar<sup>4</sup>

Em entrevista concedida nos Estados Unidos, Hamer lembra que muitos genes da homossexualidade e da orientação sexual deverão ser ainda encontrados. "Por causa disso, acho que é um erro falar em um gene gay". James Watson, biólogo que descobriu a estrutura em dupla hélice do DNA em 1953, sendo atuante na pesquisa genômica ainda hoje, apontou a possibilidade de seleção pré-natal de embriões para evitar o gene da homossexualidade, ao que Hamer replica, reafirmando suas boas intenções e a necessidade de se frear impulsos de fabricar humanos de acordo com valores sociais. Ele diz não acreditar que a homossexualidade seja uma doença e que "a terapia genética deveria ser usada para curar doenças e não para modificar as pessoas no sentido de adequá-las às nossas ideias". Mas lembra, também, que as tecnologias reprodutivas, sendo usadas por homossexuais e lésbicas "podem levar não ao aborto de fetos gays, mas à criação deliberada de fetos com genes associados a esse tipo de orientação sexual". Mesmo que lhe pareça muito improvável a seleção de embriões em função da orientação sexual, o geneticista antevê, entretanto, um futuro no qual haveria interesse de pais pela seleção de crianças em função de outras características genéticas: "se desejarem mudar algo de genético em seus filhos, eles mudarão algo como QI, habilidade para os esportes, ou mesmo estar livres de doenças. Isso tudo virá antes de uma escolha por orientação sexual"<sup>5</sup>

Em números absolutos, a prevalência de doenças genéticas e malformações congênitas nos países em desenvolvimento é igual ou superior a dos países desenvolvidos. Essa alta prevalência, associada ao alto custo social e à possibilidade de prevenção dessas condições,

em alguns casos, justifica o investimento na área da genética médica, mesmo em países com outros problemas de saúde pública<sup>6</sup>

Sensível às reivindicações de geneticistas médicos e de associações de familiares e de pessoas afetadas por doenças genéticas, o poder executivo publicou, em 20 de janeiro de 2009, a portaria 81, que instituiu, no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica. É importante ressaltar que, no preâmbulo justificatório da emissão da portaria, o aconselhamento genético foi citado como "pilar central da atenção à saúde em genética clínica" e, mais ainda, como um procedimento que "deve ser garantido a todos os indivíduos e famílias sob risco de anomalia congênita ou doença genética"<sup>7</sup>.

Dados mundiais e nacionais sugerem que a maioria dos médicos não especialistas em genética tem algum conhecimento básico da especialidade, porém é incapaz de fornecer informação e orientação adequadas sobre doenças dessa natureza e procedimentos relacionados. Como o primeiro contato dos pacientes com doença genética usualmente é com um médico generalista, com quem desenvolvem uma relação de confiança, estes têm um papel fundamental no encaminhamento e orientação dos pacientes<sup>8</sup>. Em países onde não há serviços de genética em número suficiente, o paciente pode ser acompanhado apenas pelo médico de atenção primária. Por esse motivo, esses médicos necessitariam receber uma formação bem melhor que a atual, para que o papel de orientador seja cumprido satisfatoriamente<sup>9</sup>.

Os médicos que atuam na área da clínica médica, devido à vasta quantidade de alterações e doenças multisistêmicas que devem ter conhecimento, são os que mais tem conhecimento sobre a genética

médica, mesmo que seja na elucidação em reconhecer um conjunto de alterações genéticas no paciente, e encaminhá-lo a um profissional especialista (geneticista). O país se encontra no passo inicial do atendimento em genética clínica, que é o de incrementar medidas que possibilitem um sistema de atendimento pelo qual a maioria da população tenha acesso a serviços e procedimentos que possam revelar a doença genética que possuem. A partir disso, poderão entender sua condição de saúde e as alternativas disponíveis para tratamento e prevenção<sup>10</sup>.

Em relação aos acadêmicos de medicina, principalmente os sexto anistas, o seu conhecimento sobre genética médica é totalmente proporcional ao conteúdo que tiveram sobre essa disciplina durante a vida acadêmica. A dúvida reside na eficiência da abordagem dessa disciplina nas escolas de medicina, o quão próximo as aulas teóricas estão da prática médica, gerando no acadêmico um conhecimento básico para ser posto em prática no dia a dia nos ambulatórios e posteriormente em seus consultórios.

Segundo Rosa e Solomon, apenas ensinar o que há de mais atual em genética aos estudantes de medicina já não é suficiente para que eles apliquem seus conhecimentos de forma a beneficiar seus futuros pacientes. Também é necessário ensiná-los o valor do conhecimento da vida diária e de que forma se pode transitar entre este saber e o acadêmico, buscando contribuições de ambos. Dessa forma, durante as sessões de aconselhamento genético, as questões que afligem seus pacientes podem ser mais bem compreendidas pelo médico e respondidas de forma mais objetiva e clara, atendendo ao interesse daquela pessoa em particular<sup>11</sup>.

É bem visível, portanto, que aliada a uma evolução magnífica na medicina, coexiste uma questão bioética de extrema importância, sendo fundamental que atuantes nessa área tenham conhecimento pleno de ambas as questões. Diante do exposto, em que fica provada a importância progressiva do conhecimento da genética médica pelo profissional médico, seja nas questões puramente genéticas, seja na análise bioética sobre os avanços nessa área, e como lidar com elas, há necessidade de se conhecer melhor a situação dos médicos brasileiros e acadêmicos de medicina em relação à genética.

## **Métodos**

Estudo qualitativo do tipo descritivo desenvolvido no Hospital das Clínicas Samuel Libânio (HCSL) da cidade de Pouso Alegre (MG). A Amostra foi constituída por 20 membros médicos (sendo 5 ginecologistas, 5 pediatras, 5 clínicos e 5 atuantes na saúde da família) e 10 acadêmicos sexto anistas do curso de medicina da Universidade do Vale do Sapucaí (UNIVAS).

No presente estudo foram utilizados apenas dois instrumentos: Um instrumento de caracterização da amostra e um roteiro de entrevistas semi-estruturadas formada por duas perguntas abertas relacionadas com os temas: significado da genética médica para médicos e acadêmicos de medicina e qual a importância dada por eles a essa área. Para obtenção dos dados desta pesquisa foi aplicado um questionário semi-estruturado composto de duas perguntas, que foram gravadas e transcritas na íntegra. As entrevistas foram realizadas de janeiro a julho de 2013.



Para análise do conteúdo discursivo, utilizou-se a técnica de análise do discurso do sujeito coletivo (DSC), que consiste em utilizar um instrumento de tabulação e organização dos dados qualitativos com a aplicação das figuras metodológicas: “expressões-chave”; “idéias centrais” e o “discurso do sujeito coletivo”<sup>12</sup>. Dessa forma, a partir do material verbal coletado nas entrevistas, constituiu-se um discurso-síntese do grupo. Esta técnica embasa-se no conceito das representações sociais<sup>13</sup> como uma forma de expressar diretamente a representação social de um dado sujeito social<sup>14</sup>.

A autonomia dos participantes do estudo foi respeitada pela livre decisão de participar da pesquisa, após o fornecimento das orientações que subsidiaram a sua decisão. O Termo de Consentimento Informado oficializou a decisão dos participantes do estudo de maneira livre e espontânea.

É importante salientar que a coleta de dados deu-se após aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade do Vale do Sapucaí, Pouso Alegre – MG; e após conclusão da pesquisa as fitas gravadas foram destruídas a fim de assegurar a confidencialidade, o anonimato das informações, a privacidade e a proteção da imagem dos respondentes, garantindo-se que as informações obtidas não fossem utilizadas em prejuízo de qualquer natureza, para os integrantes do estudo.

Finalmente, evidencia-se que este estudo seguiu os preceitos estabelecidos pela Resolução nº 196/96 de 10/10/96 do Ministério da Saúde, obtendo autorização do Comitê de Ética da Universidade do Vale do Sapucaí.

## Resultados

Foi encontrada uma média de 21 anos de formação acadêmica entre os médicos pesquisados.

Na primeira pergunta da entrevista, em que se indagou qual o significado e importância da genética médica, foram agrupadas 7 ideias centrais a partir das expressões-chave, sendo a ideia central "estudo do genoma" a mais frequente, correspondendo a 26% dos entrevistados. Para eles, a genética médica é uma área que se preocupa com as variações genéticas que constituem os seres humanos, em toda sua complexidade.

A ideia central "diagnóstico precoce" foi a segunda mais frequente, representando 20% dos entrevistados, os quais vêem a genética médica como uma área promissora na facilitação de diagnósticos médicos. Segundo os entrevistados, o diagnóstico precoce pode ser feito em vida intra-uterina, o que causa um grande conflito bioético a cerca de como lidar com patologias aí descobertas, muitas vezes incompatíveis com a vida. 10% dos entrevistados citaram o aconselhamento genético, assim como as repercussões trazidas por ele, em como lidar com desordens genéticas que afetam a vida do paciente e dos familiares.

A tabela 1 indica as demais ideias centrais encontradas, além de trechos do discurso do sujeito coletivo relativos a elas.

<p><b>Tabela 1.</b> Ideia central, frequência da resposta, e o discurso do sujeito coletivo para a pergunta: Para você, qual o significado e importância da genética médica?</p>
--

Ideia central ( Frequência da resposta)	Trechos do discurso do sujeito coletivo
Especialidade médica (16%)	"A genética médica é a aplicação dos fundamentos da genética na área médica, sendo uma especialidade médica que aborda todas as questões biológicas, desde diagnóstico até tratamento. Na medicina, é fundamental seu entendimento de forma geral, já que é uma especialidade que permeia todas as outras. É um ramo que estuda as características biológicas e fisiológicas dos seres humanos."
Estudo do genoma (26%)	"Tudo é genética. A genética é o estudo dos gens, do genoma, é a área que estuda as doenças de origem genética, ou seja, é a ciência que estuda as doenças em sua origem, preocupando-se com as variações genéticas humanas. O projeto genoma humano, que desvendou todos os genes do ser humano, foi uma das descobertas mais incríveis da sociedade, sendo fundamental o conhecimento do real gene afetado."
Diagnóstico precoce (20%)	"Penso da genética aplicada na medicina para diagnóstico precoce de anomalias e síndromes, identificando e aprimorando precocemente os diagnósticos. Na ginecologia e obstetrícia é fundamental nos dias de hoje, pois permite a detecção precoce de doenças pré-natais, intra-útero. Como exemplo, o estudo do cariótipo, que pode ser feito obtendo células fetais durante a gestação."
Prevenção (13%)	"A genética médica é fundamental para a prevenção de

<p>Aconselhamento genético (13%)</p>	<p>patologias de origem genética, sendo muito útil para isso, evitando, assim, que algumas doenças se desenvolvam. Como exemplo, mulheres mais velhas, com história familiar de síndrome de down, são aconselhadas a não engravidar."</p> <p>"A genética médica é muito importante no aconselhamento genético, ou seja, aconselhamento de casais que querem ter filhos e tem, por exemplo, uma série de patologias dentro de suas famílias, podendo, portanto, fazer uma previsão dessas. O aconselhamento genético é uma área muito nova na medicina."</p>
<p>Disciplina médica (10%)</p>	<p>"A genética médica é uma disciplina obrigatória nas faculdades de medicina, dada normalmente no 1º ano de faculdade, sendo muito importante para a formação do acadêmico de medicina, porém é mal aplicada e na hora errada, além de ser muito restrita e específica."</p>
<p>Câncer (13%)</p>	<p>"A genética médica é importante em casos de doenças com predisposição genética, como os casos oncológicos. Há diversas alterações genéticas que levam ao câncer, que é o caso, por exemplo, do HPV, que leva ao câncer do rebordo anal. Em oncologia, em relação ao tratamento de tumores malignos, direcionamos o quimioterápico específico para cada tipo de tumor."</p>

Na segunda pergunta da entrevista, em que se indagou a importância da genética médica para diagnósticos, prognósticos, tratamentos médicos e conflitos bioéticos existentes, também foram encontradas 7 ideias centrais.

A ideia central "bioética" foi a mais frequente, representando a resposta de 33% dos entrevistados, os quais dissertaram sobre diversas situações conflituosas geradas pelo desenvolvimento da genética, e como a sociedade irá lidar com isso. O tema do aborto foi frequentemente citado, sendo muito conflituoso para a sociedade lidar com essa questão envolvida no avanço da genética. A religião também foi citada, como um fator de fortalecimento dos indivíduos que se deparam com alterações genéticas de ruim prognóstico em suas famílias.

A ideia central "inovação" representou 16% dos entrevistados, os quais, apesar do reconhecimento dos conflitos bioéticos coexistentes, mostraram-se otimistas em relação aos avanços genéticos para melhoria da saúde da população.

A síndrome de down também constituiu-se uma ideia central dos discursos. Sendo uma doença muito prevalente, foi frequentemente citada, principalmente em relação as questões de dificuldade para inserção social, assim como a importância de se usar os avanços genéticos como fator preditivo nas famílias com riscos para a doença.

10% dos entrevistados relataram que a genética medica não atinge as camadas mais desfavorecidas da sociedade, não sendo contemplada pelo Sistema Único de Saúde, sendo que os avanços trazem benefícios somente para a população mais rica.

A tabela 2 indica as demais ideias centrais encontradas, com os respectivos discursos do sujeito coletivo.

<p><b>Tabela 2.</b> Ideia central, frequência da resposta, e o discurso do sujeito coletivo para a pergunta: Para você, qual a relevância da genética médica para diagnósticos, prognósticos, tratamentos médicos, e confrontos bioéticos dessa área?</p>
---

Ideia central ( Frequência da resposta)	Trechos do discurso do sujeito coletivo
Bioética (33%)	<p>"É difícil encontrar um limite até onde a genética deixa de ser ética. Acredito que cada pessoa tem esse limite, de acordo com suas crenças, religião e conhecimento científico. Acredito, também, que há divergências entre pessoas do mesmo nível cultural e educacional. Há diversos confrontos bioéticos, mas o principal é a dificuldade de lidar com anomalias diagnosticadas. E se for uma alteração incompatível com a vida? Não temos legislação que permita o aborto em alterações genéticas incompatíveis com a vida. Da mesma forma que os avanços em genética trazem benefícios, há malefícios que vem junto. Além de mapear genes que colaboram para o desenvolvimento de doenças sérias, o projeto genoma humano possibilitou, também, inferir informações muito pessoais da constituição do indivíduo."</p>
Acessibilidade (10%)	<p>"O acesso a recursos genéticos é muito limitado à população em geral, pois é muito caro. Problemas econômicos, culturais e sociais dificultam o acesso da população a testes genéticos. Algumas síndromes genéticas na infância são rastreadas pelo teste do pezinho, outras não são feitas pois o Sistema Único de Saúde não disponibiliza. O acesso ainda é muito restrito para pessoas com poder aquisitivo."</p>

<p>Síndrome de down (13%)</p>	<p>Muitos testes, tratamentos para doenças reumatológicas de origem genética ainda não subsidiados pelo sistema público, o que torna difícil o acesso da maioria da população. Há relevância da genética para prognóstico, diagnósticos e tratamento de doenças, mas o acesso é difícil."</p> <p>"O que mais se sabe de genética no dia a dia é em relação à síndrome de down. Dando exemplo da síndrome de down, a doença é basicamente genética, e tendo conhecimento dela, já se sabe diversas características do prognóstico do paciente, como: possíveis acometimentos cardiovasculares futuros, doenças oculares como a catarata etc. Portanto, o conhecimento genético da doença se torna importante para a definição do prognóstico. É de extrema importância para uma família que tem síndrome de down fazer um estudo genético da família, para ver quais as chances do filho vir a ter, principalmente a mulher mais velha. A gestação lida com uma preparação e questões emocionais, sendo difícil a aceitação de uma doença genética pela família."</p>
<p>Terapia gênica (26%)</p>	<p>"A terapia gênica é o ponto mais importante de todos os estudos genéticos na medicina. Há diversos tratamentos em desenvolvimento, já que a terapia gênica consolidada ainda não existe. Tratar o gene especificamente é muito difícil, apesar da terapia gênica estar se desenvolvendo cada vez mais. Consolidando a possibilidade de tratar o gen, todas as doenças de origem genética, como o pé torto congênito, poderão ser tratadas, quem sabe até mesmo em vida intra-uterina. Poderá, portanto, modificar o curso de várias doenças ainda hoje sem tratamento. Há necessidade de</p>

Inovação (16%)	<p>mais estudos genéticos para concluir a terapia gênica".</p> <p>"Hoje em dia, a genética médica é uma das áreas que mais avançam em medicina, principalmente associada a engenharia genética. O projeto genoma humano, foi com certeza, umas das maiores descobertas da medicina moderna. Com ele, conseguimos mapear todo o material genético do ser humano, portanto, tornou-se muito promissor associar cada gene com a característica que define ou com a doença que causa. É, sem duvidas, uma das áreas mais promissoras da medicina hoje em dia. Se tem uma área que permite descobertas para melhor conhecimento de uma patologia, essa área é a genética. Enfim, tornam-se necessárias mais pesquisas e esclarecimentos tanto da população quanto da área medica para avaliação de prós e contras dessa nova área da medicina"</p>
Hereditariedade (10%)	<p>"A genética médica tem uma aplicação muito grande na prevenção, diagnóstico, e tratamento das doenças hereditárias, ou seja, aquelas que se transmitem dentro de uma família, com forte componente genético. É muito importante nas doenças hereditárias, principalmente nas patologias congênitas. O aconselhamento genético, em que se evita que certas doenças sejam transmitidas dentro da família é fundamental para evitar as doenças herdadas."</p>
Profilaxia (13%)	<p>"A genética médica é muito importante na parte preventiva de uma série enorme de patologias. O que é muito discutido na parte de oncologia de mama são as medidas mais radicais, como a mastectomia profilática, por haver mais</p>



	chances de desenvolver o câncer em tal indivíduo. No aconselhamento genético, a ação do médico em aconselhar cônjugues em relação aos riscos existentes para uma gestação visa à profilaxia, minimizando riscos."
--	---

## **Discussão**

Em relação a áreas como biologia molecular e genética, os médicos clínicos podem ser considerados como similares aos “leigos educados”. Seu conhecimento vem, no máximo, dos manuais básicos, situando-os na fronteira entre os círculos esotérico e exotérico. Eles podem ter acesso aos periódicos científicos da área, mas dificilmente têm as ferramentas necessárias para os lerem criticamente<sup>15</sup>. Os resultados encontrados nesse trabalho apontaram essa mesma questão. Os médicos e acadêmicos de medicina demonstraram conhecimento geral sobre a genética médica, mas havia limitação sobre a abordagem mais detalhista dessa área.

De acordo com o estudo de Correia, Vitiello, Cardoso, e Horovitz houve sempre referências à Genética como uma matéria da faculdade, algumas vezes considerada difícil ou tediosa<sup>16</sup>. Para 10% dos entrevistados nesse estudo, o significado da genética médica foi o de uma disciplina básica da faculdade de medicina que acompanha os estudantes no início da graduação.

Desde meados da década de 1990, o DNA e os genes fazem parte das conversas comuns, de propagandas e programas de ficção, e há um grande entusiasmo popular a respeito do assunto<sup>17</sup>. 16% dos entrevistados referiram que a genética é uma área inovadora, gerando boas perspectivas para o futuro da medicina, mostrando-se otimistas a cerca da mesma.

A importância dada pelos pediatras ao posicionamento das orelhas para a suspeição de síndromes genéticas foi comentada por Leite, que também ressalta que esse sinal é bem pouco específico, tendo pouco valor diagnóstico. A única condição genética familiar a todos os residentes foi a síndrome de down<sup>18</sup>. A síndrome de down foi um enfoque frequente também nesse estudo, sendo referida por 13% dos entrevistados, que associavam a mesma a uma doença basicamente genética, relacionada a mulheres mais velhas, e definidora de características bem típicas.

O diagnóstico precoce é uma vantagem da genética médica segundo 20% dos participantes desse estudo; no entanto, o cariótipo foi o único exame complementar citado nesse estudo, assim como no estudo de Godinho e Koch. Todos foram conservadores em relação à indicação desses testes, considerando, de um modo geral, que não deveriam ser feitos em pessoas saudáveis, mas apenas em casos em que haja histórico familiar ou após alguma coisa dar errado, como o nascimento de bebês com defeito congênito<sup>19</sup>.

Mesmo especialistas em aconselhamento genético têm dificuldades em lidar com probabilidades, o que os leva muitas vezes a preferir informar os riscos aos pacientes em palavras, como “alto” e “baixo” e não em números. O aconselhamento genético, suas limitações, e sua inovação, foram referidos por 13% dos participantes no estudo.

A questão bioética foi, sem dúvidas, o tema mais abordado pelos entrevistados, que citaram desde problemas relacionados ao aborto após diagnóstico de anomalias genéticas, até a manipulação de gens para definição de eugenia. A evolução das técnicas de manipulação genética foi considerada como inevitável, permitindo que, em um futuro próximo, seja possível utilizá-las para modificação de características e tratamento de doenças, embora reconheçam que nem todas possam vir a ser tratadas dessa forma. Para alguns, isso já é possível em determinados casos, à semelhança dos alimentos geneticamente modificados, e o maior fator limitante são os impedimentos éticos. A possibilidade de manipulação de embriões foi vista como perigosa, sujeita a erros inesperados, abusos e graves consequências sociais e éticas. O temor da eugenia fica claro nas menções a “bebês perfeitos, louros de olhos azuis” e no repúdio à manipulação para modificar características fenotípicas não patológicas. Entretanto, a manipulação para tratar/curar doenças foi considerada algo positivo<sup>16</sup>.

## **Considerações finais**

Médicos e estudantes de medicina consideraram a genética médica como uma área importante, inovadora, e promissora. Há, paralelamente, consciência sobre os diversos conflitos bioéticos que devem ser julgados e analisados perante toda a essa evolução. Diversos termos intimamente ligados a essa área foram citados, como cariótipo, projeto genoma humano, aconselhamento genético, entre outros. No entanto, o conhecimento da mesma pela maioria mostrou-se limitado, como uma disciplina muito distante da prática clínica do dia a dia.

## Referências

1. Wilson, G. E Cooley, W. **Preventive management of children with congenital anomalies and syndromes.** Cambridge University Press, 2000.
2. Rose, P. E Lucassen, A. **Practical genetics for primary care.** Oxford General Practice Series, Oxford University Press. 1999.
3. Harper, P. **-Psychosocial genetics: an emerging scientific discipline.** J. Med Genet 30:537.1993
4. Correa, M. V.; Diniz, D. **À procura das origens sexuais.** Entrevista com Dean Hamer. Correio Brasiliense, Caderno Ciência, 13 de agosto de 2001.
- 5 Hamer, D.; Levay, S. **Evidence for a biological influence in male homosexuality.** Scientific American, p. 44-49, May 1994.
6. Penschaszadeh V, Christianso A, Giugliani R, Boulyjenko V, Katz M. **Services for the prevention and management of genetic disorders and birth defects in developing countries.** Community Genet. 1999;2:196-201.
7. Novoa, Maria Concepción and Burnham, Teresinha Fróes. **Desafios para a universalização da genética clínica: o caso brasileiro.** Rev Panam Salud Publica [online]. 2011, vol.29, n.1 [cited 2012-09-27], pp. 61-68.
8. Asai A, Ohnishi M, Nishigaki E, Sekimoto M, Fukuhara S, Fukuit T. **Focus group interviews examining attitudes toward medical research among the Japanese: a qualitative study.** Bioethics. 2004;18(5):448-70.

9. Rim PHH, Magna LA, Ramalho AS. **Genetics and prevention of blindness.** Arq Bras Oftalmol. 2006;69(4):481-5.
10. Brunoni D. **Aconselhamento genético.** Ciênc Saúde Colet. 2002;17
11. Rosa VL, Solomon J. **When science and the public meet: training for genetic counseling.** Public Understand. Sci. 1998;7:271-84.
12. Lefèvre AMC, Lefèvre F, Cardoso MRL, Mazza MMR. **Assistência pública à saúde no Brasil: estudo de seis ancoragens.** Saude Soc. 2002; 11:35-47.
13. Jodelet D. **Representação social: um domínio em expansão.** In: Jodelet D. *As representações sociais.* São Paulo: EDUC; 2002.
14. Lefèvre F, Lefèvre AMC. **Os novos instrumentos no contexto da pesquisa qualitativa.** In: Lefèvre F, Lefèvre AMC, Teixeira JJV, organizadores. *O discurso do sujeito coletivo: uma nova abordagem metodológica em pesquisa qualitativa.* Caxias do Sul: EDUCS; 2000. p. 11-35.
15. Camargo Júnior KR. **Sobre palheiros, agulhas, doutores e o conhecimento médico: o estilo de pensamento dos clínicos.** Cad Saúde Pública. 2003;19(4):1163-74
16. Correia, Patrícia Santana; Vitiello, Pedro; Cardoso, Maria Helena Cabral de Almeida and Horovitz, Dafne Dain Gandelman. **Conhecimento e atitudes sobre genética entre médicos residentes.** *Rev. bras. educ. med.* [online]. 2011, vol.35, n.2 [cited 2014-08-06], pp. 193-200
17. Nelkin D, Lindee S. **The DNA Mystique: The Gene As a Cultural Icon.** New York: W.H. Freeman Press; 1995.
18. Leite JCL. **Orelhas: a importância de seu posicionamento no diagnóstico de uma criança de aspecto sindrômico.** J Pediatr. 2002;78(6):533-4.
19. Godinho ER, Koch, HA. **Rastreamento do câncer de mama: aspectos relacionados ao médico.** Radiol Bras. 2004;37(2):91-9.

