



Physis - Revista de Saúde Coletiva

ISSN: 0103-7331

publicacoes@ims.uerj.br

Universidade do Estado do Rio de Janeiro  
Brasil

Koeller Rodrigues Vieira, Daniela; Attianezi, Margareth; Horovitz, Dafne D.; Llerena Jr., Juan C.  
Atenção em genética médica no SUS: a experiência de um município de médio porte  
Physis - Revista de Saúde Coletiva, vol. 23, núm. 1, enero-marzo, 2013, pp. 243-261  
Universidade do Estado do Rio de Janeiro  
Rio de Janeiro, Brasil

Disponível em: <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=400838260014>

- Como citar este artigo
- Número completo
- Mais artigos
- Home da revista no Redalyc

redalyc.org

Sistema de Informação Científica  
Rede de Revistas Científicas da América Latina, Caribe, Espanha e Portugal  
Projeto acadêmico sem fins lucrativos desenvolvido no âmbito da iniciativa Acesso Aberto

# *Atenção em genética médica no SUS:* a experiência de um município de médio porte

I <sup>1</sup> Daniela Koeller Rodrigues Vieira, <sup>2</sup> Margareth Attianezi,

<sup>3</sup> Dafne D. Horovitz, <sup>4</sup> Juan C. Llerena Jr. I

**Resumo:** Realizou-se estudo descritivo e exploratório da experiência em município de médio porte da implantação de ações na área da Genética, conjugando a análise dos documentos oficiais e de um questionário aplicado a 43 profissionais de nível superior da Estratégia Saúde da Família. Os dados obtidos foram analisados buscando obter respostas sobre como e por que foram realizadas determinadas estratégias de atenção à saúde na área da Genética Clínica e Comunitária. Tais ações foram classificadas em “educação permanente”, “vigilância em saúde” e “ampliação do acesso à assistência”. Os resultados revelaram que ainda é necessário estender as ações de educação permanente na área para profissionais da atenção primária, possibilitando assim promover a efetivação dessa porta de entrada do Sistema Único de Saúde para a área da Genética e o acesso a um cuidado integral em saúde.

► **Palavras-chave:** atenção primária; genética clínica, políticas de saúde; educação permanente; INAGEMP (Instituto Nacional de Genética Médica Populacional)

<sup>1</sup> Departamento de Genética Médica, Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira / Fundação Oswaldo Cruz (IFF-Fiocruz) Endereço eletrônico: daniela.vieira@iff.fiocruz.br

<sup>2</sup> Núcleo de Estudos de Saúde do Adolescente, Universidade do Estado do Rio de Janeiro. Endereço eletrônico: margarethattianezi@yahoo.com.br

<sup>3</sup> Departamento de Genética Médica, IFF-Fiocruz. Endereço eletrônico: dafne@iff.fiocruz.br

<sup>4</sup> Departamento de Genética Médica, IFF-Fiocruz. Endereço eletrônico: llerena@iff.fiocruz.br

Recebido em: 14/05/2012.  
Aprovado em: 23/01/2013.

## Introdução

A Organização Mundial da Saúde identifica que as doenças genéticas atingem de 3% a 10% da população (HOROVITZ et al., 2006; KIM et al. 2010). No Brasil, dados epidemiológicos obtidos através do Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde (DATASUS) demonstram que as malformações congênitas são a segunda causa de mortalidade infantil proporcional (BRASIL, 2010), seguindo a tendência mundial. Os dados de 2010 ainda apontam que o câncer representa a segunda causa de óbito na população geral. Desse total, estima-se que entre 5% e 10% sejam hereditários, configurando síndromes de predisposição hereditária para câncer, herdadas em sua grande maioria de forma autossômica dominante (BRASIL, 2009a).

Reconhecendo a relevância desses dados, algumas estratégias na área da genética comunitária e médica foram implementadas no Sistema Único de Saúde (SUS) nas últimas décadas, objetivando prevenção, monitoramento, manejo e tratamento de doenças geneticamente determinadas. Dentre elas, destacam-se o Programa Nacional de Triagem Neonatal, o Programa de Fortificação das Farinhas com Ácido Fólico, a Implantação do Campo 34 na Declaração Nacional de Nascidos Vivos e o tratamento das doenças de Gaucher e da Osteogênese Imperfeita (MEIRA; ACOSTA, 2009).

Para o câncer, cerca de 50 síndromes de predisposição hereditária já foram identificadas, e a importância de tal conhecimento a nível populacional se dá por três fatores principais: o risco cumulativo de câncer, muito maior nas pessoas afetadas; o risco a que podem estar expostos os familiares; e a existência de medidas de rastreamento que permitem diagnóstico precoce, tratamento adequado e implementação de protocolos de seguimento em alguns casos, o que pode alterar o desfecho para os afetados. Como estratégia de enfrentamento, o Instituto Nacional do Câncer propôs a criação de uma rede multicêntrica e estabeleceu protocolos de acompanhamento através do Manual Operacional da Rede Nacional de Câncer Familiar, em 2009 (BRASIL, 2009a).

Llerena (2002) e Horovitz e colaboradores (2006; 2012), em estudos sobre a atenção em genética no Brasil, relataram como problemas: a quantidade inadequada de consultas especializadas disponíveis; a centralização dos serviços em grandes centros urbanos; as dificuldades de acesso aos serviços especializados; as dificuldades na referência e na contrarreferência; e a inexistência do cargo de

médico geneticista no SUS, profissional encontrado somente em instituições de pesquisa e universidades. As questões elencadas são fatores que contribuem para a desassistência de famílias com pessoas com doenças genéticas e deficiências em suas necessidades de saúde.

Como meios para a efetiva incorporação da Genética Médica no SUS, os autores sugerem como possibilidades: estruturação de uma rede para atendimento clínico em genética, com sistema de agendamento integrado e de referência/contrarreferência; presença de um profissional geneticista itinerante; introdução da genética na atenção primária; e criação de uma rede laboratorial especializada, além do estímulo ao registro de malformações congênitas e ações de prevenção, educação permanente e pesquisa, como introduzido por Llerena (2002).

Diante desse quadro, em 2009, o Ministério da Saúde criou a Política Nacional de Genética Clínica, através da Portaria Ministerial nº 81, incorporando algumas das necessidades identificadas anteriormente. No texto, são descritas as ações necessárias para a implantação da atenção integral em saúde, considerando as especificidades da área, com os seguintes objetivos:

- I - organizar uma linha de cuidados integrais (promoção, prevenção, tratamento e reabilitação) que perpassasse todos os níveis de atenção, promovendo, dessa forma, a atenção por intermédio de equipe multiprofissional, com atuação interdisciplinar;
- II - possibilitar a identificação dos determinantes e condicionantes dos principais problemas de saúde relacionados a anomalias congênitas e doenças geneticamente determinadas, de forma a fornecer subsídios para a elaboração de ações e políticas públicas no setor, sem prejuízo da participação social;
- III - definir critérios técnicos mínimos para o funcionamento, o monitoramento e a avaliação dos serviços que realizam os procedimentos e técnicas em genética clínica;
- IV - incentivar a realização de pesquisas e projetos estratégicos destinados ao estudo do custo-efetividade, eficácia e qualidade e incorporação de tecnologias na área de genética clínica; e
- V - qualificar a assistência e promover a educação permanente dos profissionais de saúde envolvidos com a implantação e a implementação da Política de Atenção Integral em Genética Clínica, em conformidade com os princípios da integralidade e da Política Nacional de Humanização (PNH). (BRASIL, 2009b)

O texto ainda determina que sejam identificados e acompanhados, através da atenção primária, famílias e indivíduos com anomalias congênitas e doenças geneticamente determinadas (BRASIL, 2009b). No entanto, apesar de doenças de origem genética e malformações congênitas estarem incluídas entre as condições que afetam a saúde cronicamente, observa-se que muitos profissionais erroneamente ainda consideram que a identificação e o acompanhamento dessa população dependem de recursos altamente especializados, não sendo de responsabilidade compartilhada pelos vários níveis de complexidade do sistema de saúde (KAMINKER, 2006).

A maioria das doenças geneticamente determinadas pode ser classificada em três grandes grupos. O primeiro é o das anomalias cromossômicas, como a Síndrome de Down; o segundo, o dos transtornos monogênicos autossômicos ou ligados ao cromossomo X, como a neurofibromatose e a fibrose cística; e o terceiro, o grupo das doenças de herança multifatorial ou complexa, como é o caso das cardiopatias congênitas, do retardo mental e de várias doenças do adulto, como a hipertensão e o câncer (KAMINKER, 2006). Em alguns desses casos, existe um aumento no risco de recorrência da doença, sendo essencial que se realize o aconselhamento genético não diretivo das famílias afetadas, como aquelas com síndromes hereditárias de predisposição ao câncer, também conhecidas como cânceres familiares ou hereditários. Nessas famílias, o risco de aparecimento de alguns tipos de câncer está significativamente aumentado em relação à população geral, devido à presença ou funcionamento inadequado de oncogenes, genes supressores de tumor e genes de reparo. Em relação às malformações congênitas, aí se incluem todas as anomalias funcionais ou estruturais que afetam o desenvolvimento fetal, de causa genética, e as ambientais, que se manifestam no nascimento ou mais tardiamente (HOROVITZ et al., 2006). Em todas essas situações, uma intervenção precoce pode diminuir a morbimortalidade, e o adequado aconselhamento das famílias também se faz necessário.

O manejo das condições genéticas deve ser conhecido pelos profissionais que atendem as famílias em todos os níveis de assistência à saúde. Na atenção primária, por exemplo, a identificação de um risco genético – incluindo os reprodutivos ou a predisposição para doenças multifatoriais ou monogênicas – permite o encaminhamento dos casos quando necessário, bem como o acompanhamento dos pacientes afetados e de suas famílias (VIEIRA, 2012).

Este estudo se propõe a discutir as estratégias utilizadas em um município de médio porte para a implantação de ações na área da Genética Médica e Comunitária, conjugando a análise dos documentos oficiais e a aplicação e análise de instrumento exploratório do perfil de competência de um grupo de profissionais de nível superior da Estratégia Saúde da Família (ESF).

## Material e métodos

Esta pesquisa faz parte de um conjunto de ações na área da Genética Médica e Comunitária realizadas pelo Departamento de Genética Médica do Instituto Fernandes Figueira, da Fundação Oswaldo Cruz, e corresponde ao registro CAAE 5566.0.000.008-10 no CEP-IFF. O campo de pesquisa ocorreu junto à Fundação de Saúde de Angra dos Reis (FuSAR), tendo como objetivo um estudo exploratório das ações na área da Genética que vêm sendo realizadas no município de Angra dos Reis.

O local do estudo foi definido pelo reconhecimento de que o município fluminense destaca-se por estar desde 2003 implantando tais ações em seu sistema público de saúde.

O município localiza-se no litoral sul do estado do Rio de Janeiro, na região da Baía da Ilha Grande (RIO DE JANEIRO, 2008), e é dividido em cinco distritos sanitários, segundo o Plano Municipal de Saúde 2010-2013 (ANGRA DOS REIS, 2010). Sua rede de saúde é composta por 34 equipes de ESF e 21 equipes de Estratégia de Saúde Bucal (ESB), com uma cobertura de 71,44% da população, um total de 117.298 pessoas atendidas por essa modalidade de atenção primária. O município conta ainda em sua rede de saúde com oito unidades básicas e um centro de especialidades que não tem médicos geneticistas em seu quadro de recursos humanos (ANGRA DOS REIS, 2010).

A metodologia aplicada foi de natureza descritiva e exploratória e divida em duas etapas, incluindo a pesquisa documental e a aplicação de um questionário aos profissionais de nível superior da ESF do município.

A primeira etapa compôs-se de uma análise inicial dos documentos produzidos pela Área Técnica da Pessoa com Deficiência para a execução dos projetos “Atenção à Saúde da Pessoa com Deficiência” e “Sistema de Vigilância de Câncer e Malformações Congênitas (SISVIGEN)”, realizado através de parceria com Grupo Colaborador 05 do Instituto Nacional de Genética Médica Populacional

(INAGEMP). Foi incluída na análise uma ficha de presença dos profissionais em atividades de Educação Permanente relacionados à temática Genética, bem como os relatórios de gestão. A análise dos documentos foi realizada através da classificação das estratégias implementadas em ações de Educação Permanente, Assistência à Saúde ou Vigilância em Saúde.

Como referencial teórico de análise, utilizamos a proposta de Baptista e Mattos (2011), que consideram perguntas essenciais a serem respondidas: *como e por que se fazem determinadas ações na implantação de políticas*. Os autores elencam quatro pontos fundamentais na análise: a percepção sobre o contexto histórico e institucional ao qual uma política está vinculada; que sujeitos estão implicados na construção desta e como isso se dá através da fusão de interesses e estabelecimento de redes; que espaços de negociação se estabeleceram para a construção dos discursos da política; e, por fim, quais são os conteúdos e enunciados que a sustentam (BAPTISTA; MATTOS, 2011).

Além disso, a ideia de que as políticas públicas devem ser compreendidas em sua complexidade é defendida por Stephen Ball através do método do Ciclo de Análise das Políticas Públicas. Ele remete a três contextos diferenciados que podem afetar as políticas públicas de saúde: o de influência, o da produção de textos e o da prática (BAPTISTA; REZENDE, 2011), os quais também serão utilizados como ferramenta de análise das estratégias implementadas em Angra dos Reis.

A segunda etapa incluiu a realização de um estudo descritivo transversal com profissionais de nível superior das equipes de ESF de Angra dos Reis, incluindo médicos, enfermeiros e dentistas. O objetivo foi de compreender que conhecimentos esses profissionais têm sobre temas em Genética Médica, quais são suas impressões sobre as necessidades da população nessa área e como a ESF poderia contribuir para esse cuidado. Para tal, foi aplicado um questionário composto de 18 questões fechadas de múltipla escolha e 02 questões abertas, durante a reunião anual do relatório de gestão da Atenção Primária de Angra dos Reis. Para aplicação do questionário, foi apresentado aos profissionais um Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.

Um banco de dados foi criado no programa Epiinfo, versão 3.5.1, e as frequências simples foram determinadas para as variáveis estudadas, incluindo: categoria profissional, tipo de conduta do profissional, conhecimento de técnicas

de investigação, pesquisa rotineira de história familiar para câncer e malformações congênitas, existência de recursos para identificar e acompanhar famílias com história familiar positiva, e realização de capacitação prévia para esses temas.

## Resultados e discussão

Com o objetivo de ampliar o acesso à saúde para pessoas com malformações congênitas, doenças geneticamente determinadas e deficiências, Angra dos Reis implantou, em 2002, o Programa de Atenção Integral à Saúde da Pessoa com Deficiência e, em 2005, o Programa de Genética Médica Itinerante (VIEIRA, 2008). Em 2009, foi criado o Projeto Sistema de Vigilância de Câncer Familiar e Malformações Congênitas (SISVIGEN), através da ESF. A escolha de tais condições – incluindo as malformações congênitas, deficiências e doenças geneticamente determinadas, como o câncer hereditário – para a intervenção nos projetos se deu devido ao conhecido impacto para os indivíduos afetados e suas famílias quando são acompanhados de maneira adequada (VIEIRA, 2012). O reconhecimento de uma história familiar positiva pode ser relevante em todas as condições citadas, embora as formas de detecção, protocolos de acompanhamento e orientações sejam específicas para cada caso.

Algumas características do município são relevantes para a compreensão de sua escolha para a implantação de políticas na área da Genética, e respondem à questão de *por que são feitas determinadas ações na implementação de uma política de saúde*. Dentre elas destacam-se:

1. A existência em seu território da única usina nuclear brasileira (XAVIER et al., 2007), o que coloca a região frequentemente na mídia jornalística no que diz respeito a uma possível maior ocorrência de câncer e malformações congênitas.
2. A presença de um profissional de saúde da atenção primária com formação em pediatria e especial interesse em Genética, possibilitando a sensibilização dos gestores locais para a relevância do tema.
3. A parceria, estabelecida em 2004, com o Departamento de Genética Médica do Instituto Fernandes Figueira (IFF/FIOCRUZ), serviço com interesse pelo desenvolvimento de estratégias em genética comunitária.



Os documentos analisados também apontam algumas das estratégias do período de 2003 a 2011 para ampliar a assistência a pessoas com deficiências, doenças genéticas e malformações congênitas. Essas estratégias foram classificadas por área de competência, em ações de Educação Permanente (Quadro 1), Assistência à Saúde (Quadro 2) e Vigilância em Saúde (Quadro 3).

Observa-se que as ações de Educação Permanente vêm merecendo certo destaque, estando coerentes com as diretrizes da Política Nacional de Educação Permanente (BRASIL, 2009c). No entanto, nota-se que, embora o Ministério da Saúde tenha incluído a Educação Permanente no texto da Política Setorial para Genética Médica, não foram identificados relatos de experiências similares na literatura científica em outros municípios brasileiros até a presente data. Essas atividades vêm sendo realizadas através do cadastro de pessoas com deficiência no Sistema de Informação da Atenção Básica (SIAB), nas palestras sobre Genética e Atenção Primária e nas atividades de matriciamento junto às equipes de ESF, permitindo um diferencial na formação continuada dos profissionais do município.

#### Quadro 1. Área de Competência – Educação permanente

Ações e estratégias utilizadas na educação permanente
<ol style="list-style-type: none"> <li>1) Atividades de matriciamento, incluindo visitas domiciliares supervisionadas e interconsultas, realizadas por profissional pediatra treinado na área da Genética Médica, durante o período de 2003 a 2010.</li> <li>2) Palestras realizadas pela equipe de Genética Médica do IFF/Fiocruz em 2005, 2007 e 2009.</li> <li>3) Ações de formação relacionadas ao Projeto SISVIGEN: realização de 04 cursos, com duração de 4 horas/aula, sobre os temas “Genética e Atenção Primária” e “Identificação de Famílias com História Familiar de Câncer e Malformações Congênitas”, em 2010 e 2011, atingindo um total de 56 profissionais de saúde.</li> </ol>

A próxima pergunta a ser respondida, *como se implementa determinada política*, diz respeito à escolha dos caminhos trilhados. As estratégias desenvolvidas destacam-

se das diretrizes nacionais pela relevância dada aos profissionais da atenção primária como artífices desse cuidado. Como forma de conhecê-los melhor, foi aplicado um questionário que buscou estabelecer seu perfil de competência.

Os profissionais relatam ter recebido pouca ou nenhuma capacitação prévia sobre os temas propostos. As respostas analisadas indicam que 52,1% (n=22) ainda não foram capacitados para o tema “Câncer” e 60% (n=26), para o tema “Malformações Congênitas”. Quando houve capacitação, ela ocorreu durante a graduação para 32,5% (n=14), em relação ao primeiro tema, e para 25,5% (n=11) em relação ao segundo. Apenas três profissionais relataram outros momentos de formação, incluindo a Residência em Saúde da Família (um caso, isto é, 2,3%) ou em serviços especializados (dois casos, 4,6%). Embora a pós-graduação seja uma poderosa ferramenta de educação permanente, os profissionais contatados nesta pesquisa não receberam orientação ou treinamento em Genética nessa modalidade. Relatos da literatura indicam que a pós-graduação poderia permitir a formação para abordagem da identificação, do monitoramento de história familiar e da situação de saúde de pacientes com doença genética, assim como orientação e aconselhamento da família, coordenação do cuidado e informação sobre recursos e rede de atendimento disponível (MELO; GOMES, 2009).

Os dados demonstram que, para cerca de 40% (n=18) dos entrevistados, a educação permanente é uma estratégia relevante para a atenção primária, apesar de nunca terem participado de nenhuma das ações oferecidas. Uma das possíveis causas para tal resultado inclui a recente inserção de profissionais na ESF, a partir de concurso público para a Fundação de Saúde de Angra dos Reis, realizado em 2009. Destaca-se que, apesar da dificuldade relatada, os 324 pacientes que realizaram avaliação genética itinerante nesse período (de 2005 a 2009), fizeram-no a partir da seleção de agentes comunitários de saúde (ACS) previamente treinados em atividades que incluíram aulas teóricas e matriciamento (VIEIRA, 2008; VIEIRA et al., 2011).

No que diz respeito à Assistência a Saúde (Quadro 2), foram realizadas ações utilizando-se a porta de entrada da Atenção Primária e a assistência hospitalar, através da maternidade.

**Quadro 2.** Área de Competência – Assistência à Saúde

Ações e estratégias utilizadas na Assistência à Saúde
1) Acesso à assistência em genética itinerante por meio de atendimento especializado realizado pela equipe de Genética do IFF/FIOCRUZ em 2005, 2007 e 2009 para 324 pacientes previamente selecionados pelas equipes de ESF através do cadastramento de agentes comunitários de saúde capacitados.
2) Acompanhamento dos nascidos vivos com malformações congênitas, identificados a partir do campo 34 da Declaração de Nascido Vivo, em Ambulatório de Malformações Congênitas e Doenças Genéticas, no Centro de Especialidades Médicas, por profissional pediatra treinado, com produção de 852 consultas médicas ambulatoriais no período de agosto de 2009 a julho de 2010, segundo os boletins de produção ambulatorial.

No que diz respeito à Vigilância em Saúde (Quadro 3), sabe-se que ela possibilita a detecção, a avaliação e o acompanhamento das condições e determinantes de saúde que afetam determinada população. Essa ação foi definida na Política Nacional de Atenção Básica (BRASIL, 2006) como uma das atribuições rotineiras de equipes de ESF e agentes comunitários de saúde.

Os resultados do questionário mostraram que a história familiar é considerada uma boa maneira para identificar indivíduos e famílias em risco de malformações congênitas por 90,7% (n=39) dos profissionais, e para identificar risco de câncer por 95,3% (n=41). Apesar disso, somente 69% (n=29) relatam realizar a vigilância das famílias desse modo. Ao mesmo tempo, embora a coleta de dados familiares seja utilizada na prática em alguns casos, cerca de um quarto dos profissionais (25,6%) que responderam ao questionário não a considera uma técnica de identificação relevante, de baixo custo e alta sensibilidade para identificação e vigilância de famílias em risco para doenças genéticas, mostrando que há ainda dúvidas e desconhecimento sobre o tema.

Algumas técnicas foram identificadas como úteis para a abordagem de famílias em risco para malformações congênitas, doenças genéticas e câncer na atenção primária por 21 (48,8%) dos profissionais participantes da pesquisa. Dentre elas, incluíram-se: abordagem familiar através de sua história (n=4); construção de heredogramas ou familiogramas (n=5); planejamento (n=1) e escala de risco familiares (n=1); avaliação clínica habitual, através da anamnese

e exame clínico (n=11) e visita domiciliar (n=1); investigação laboratorial através de exames diagnósticos (n=3) e rotinas para rastreamento e detecção precoce (n=2); e realização de roteiros de pesquisa e preenchimento de protocolos e formulários (n=2).

Os resultados acima revelam que ainda há desconhecimento dos profissionais de nível superior da ESF sobre como realizar a vigilância de doenças de origem genética, e que isso é feito de maneira ainda incipiente e não sistemática. Apesar disso, as ações de vigilância à saúde no município foram realizadas por meio de três estratégias distintas, conforme explicitado no quadro 3.

### Quadro 3. Área de Competência – Vigilância em Saúde

Ações e estratégias utilizadas na área da Vigilância em Saúde
<ol style="list-style-type: none"> <li>1) Ações para cadastramento adequado de pessoas com deficiência no Sistema de Informação da Atenção Básica (SIAB);</li> <li>2) Implantação do Projeto SISVIGEN, de vigilância de câncer familiar e malformações congênitas através da ESF.</li> <li>3) Acompanhamento e análise dos dados epidemiológicos referentes aos nascidos vivos e óbitos infantis com malformações congênitas, através do Sistema de Informações de Nascidos Vivos (SINASC) e do Sistema de Informação de Mortalidade (SIM).</li> </ol>

Um total de 38 entrevistados (88,4%) relatou que faltam recursos para a identificação e o acompanhamento de famílias com doenças de origem genética e anomalias congênitas. Os principais recursos citados como indisponíveis ou insuficientes incluíram: ações de educação permanente (18 entrevistados, 41,9%); equipes para referência na atenção especializada (04 entrevistados, 9,3%); e recursos de imagem e laboratório (04 entrevistados, 9,3%). Outros fatores limitantes ao cuidado em Genética na atenção primária foram: a ausência de formulários e protocolos, a insuficiência de recursos humanos na ESF e nas equipes de apoio (psicólogos, fonoaudiólogos, nutricionistas, dentre outros), a falta de transporte para visita domiciliar em áreas de difícil acesso e as deficiências estruturais e materiais das unidades de saúde. Destacamos aqui que, com exceção da educação permanente, todos os outros recursos são de ordem estrutural e caracterizam necessidades locais do município onde está sendo realizado o estudo.

Mas será que identificar famílias em risco implica que as equipes funcionem como porta de entrada para o serviço especializado em Genética? Nossos resultados mostram que, apesar de executarem essa ação, as equipes não sabiam como conduzir os casos ou que fluxo de encaminhamento seguir no caso de haver malformações congênitas (27,9%) e de câncer (37,2%). Neste último caso, por exemplo, nenhum dos profissionais relatou que uma história familiar positiva os faria referenciar o paciente ao profissional geneticista, embora a suspeita da existência de cânceres familiares possa ser detectada com essa técnica. No caso de história familiar positiva para câncer, em três casos (7%) foi relatada referência para o oncologista, em seis (14%), para o próprio médico da ESF, e em 12 casos (27,9%) foram feitas referências para especialistas diversos. Do mesmo modo, só três profissionais (num total de 43 entrevistados) fizeram referência ao encaminhamento para o geneticista, no caso de malformações congênitas. Para história familiar positiva para tal condição, 14 profissionais relataram encaminhamento ao pediatra (32,6%), 18 ao pré-natal de alto risco (41,9%) e apenas um à medicina fetal (2,3%).

Dentre as hipóteses para explicar as dificuldades das equipes em referenciar ao especialista adequado podem estar a recente inserção desses profissionais na rede de saúde e o desconhecimento de como estão estruturadas as redes municipal e estadual, bem como sua pequena participação nas atividades de educação permanente realizadas. Outra causa possível seria a pouca disponibilidade de médicos geneticistas no SUS, e a existência dos serviços somente nas grandes cidades, geralmente em serviços universitários.

Os próprios profissionais avaliaram que as dificuldades a que a rede de saúde do município vem sendo submetida (ausência de formulários e protocolos, insuficiência de recursos humanos, ausência de transporte para visita domiciliar para áreas de difícil acesso e deficiências estruturais e materiais das unidades de saúde) foram fatores limitantes ao cuidado em genética na atenção primária.

O papel dos médicos e enfermeiros de cuidados primários é considerado estratégico para o cuidado em genética (BISHOP et al., 2010; EJARQUE et al., 2007). Os profissionais de saúde que realizam o atendimento à família (como é o caso da ESF) têm uma função chave na implementação de políticas de saúde na área da genética, pois têm acesso privilegiado a esse público e a sua história atual

e pregressa. Dessa forma, podem-se identificar problemas de origem genética, bem como oferecer o suporte às famílias.

Ações voltadas para a atenção pré-natal e o planejamento familiar – incluindo aconselhamento genético prospectivo e pré-concepcional – podem reduzir a incidência de deficiências através de ações básicas de saúde (CASTILLA et al., 1996; LLERENA JR, 2002). O aconselhamento, como forma de permitir à família uma decisão adequada e embasada em conhecimentos científicos (decisão informada) sobre a concepção, assim como o acesso a informação e o aconselhamento genético, permite que haja integralidade na saúde desses indivíduos. Em relação às síndromes de predisposição hereditária ao câncer, a identificação de pacientes e de suas famílias tem impacto no diagnóstico e tratamento precoces e no estabelecimento de protocolos de seguimento, que permitem um melhor prognóstico para os afetados (BRASIL, 2009a).

Os resultados encontrados neste estudo mostram que as equipes de ESF e ESB de Angra dos Reis consideram sua responsabilidade acompanhar as famílias com histórico de doenças genéticas e malformações congênicas. No entanto, apontam a necessidade de ampliar os recursos disponíveis e, em especial, de se estabelecer uma política de educação permanente efetiva na área da Genética.

Para a detecção e o acompanhamento de câncer hereditário, também são dificuldades o baixo conhecimento sobre o tema e o acompanhamento incipiente dos casos pela atenção primária em saúde, embora seja reconhecida a importância da história familiar como mecanismo para possibilitar diagnóstico precoce (ACTON et al., 2000; BANCROFT et al., 2006; WALTER et al., 2001). Em nosso estudo, corroborando a literatura, cerca de um quarto dos profissionais entrevistados não conhece técnicas para a detecção e o acompanhamento em atenção primária de famílias em risco para malformações congênicas, doenças genéticas e câncer.

Para a efetivação de uma política brasileira na área da Genética, em especial para que as populações atendidas pela atenção primária possam ter acesso a tal assistência, consideramos relevante o que foi apontado pelos entrevistados: a necessidade de estabelecimento de uma estratégia de educação permanente. Esta deverá considerar as especificidades locais e atuar em consonância com as equipes de ESF, de forma multiprofissional e interdisciplinar. Desse modo,

um cuidado integral à saúde de pessoas com doenças genéticas, malformações congênitas e deficiências poderá ser estabelecido, com a constituição de uma Cadeia do Cuidado Progressivo à Saúde, por meio de articulação dos serviços em rede e de reconhecimento dos contextos e histórias de vida das pessoas, gerando acolhimento e responsabilização.

A compreensão das políticas públicas de saúde em toda a sua complexidade nos remete à análise do contexto das influências para a implantação das ações da política, da produção de textos e da prática (BAPTISTA; REZENDE, 2011). Nessa análise, observamos que, no caso de Angra dos Reis, a mídia e o interesse dos políticos e gestores locais pelo acompanhamento de malformações congênitas são provavelmente o contexto que influenciou e possibilitou a implementação de tais discussões na atenção primária e na rede de saúde. Em um contexto mais amplo, apesar de a Política Nacional de Genética (BRASIL, 2009b) ter sido aprovada em Portaria desde janeiro de 2009, ainda não havia sido regulamentada em abril de 2012, mostrando que não entrara de forma convincente nas agendas governamentais de discussão de políticas públicas de saúde, o que dificulta ainda mais a existência de políticas em nível local.

No caso do contexto da produção de textos sobre a política de genética, observamos que há ainda, no texto da política nacional, carente de regulamentação, uma discussão incipiente sobre o papel da atenção primária com vistas à sua implantação. Isto se reflete na prática dos municípios brasileiros, não tendo sido tampouco encontradas referências na literatura científica brasileira que relatem experiências junto a esse nível de atenção à saúde.

O perfil dos profissionais especialistas em genética responsáveis pela construção da Política Nacional de Genética Clínica mostra que eles são, em sua quase totalidade, ligados a serviços universitários e instituições de pesquisa. Além disso, o geneticista não é reconhecido como profissional do SUS (HOROVITZ et al., 2006; LLERENA JR, 2002; HOROVITZ et al., 2012). Tais aspectos vêm dificultando em nível nacional a aproximação entre a genética clínica e comunitária e a Atenção Primária à saúde. Têm influência nesse ponto o destaque dado à atenção altamente especializada e a pouca orientação sobre como realmente estruturar tal assistência na atenção primária. Como não há diretrizes definidas para a atenção primária em genética, ocorre prejuízo para o adequado acompanhamento de famílias com anomalias congênitas e doenças

genéticas. Desse modo, embora as condições de etiologia genética sejam em seu conjunto causas frequentes de morbimortalidade, o acesso à assistência, inclusive na atenção primária, não atende às necessidades da população.

Em relação aos contextos da prática, deverá ser explicitada, por sua regulamentação, a necessidade de interação da Política Nacional de Genética Clínica (BRASIL, 2009b) com as outras políticas expressas no SUS – em especial as Políticas Nacionais de Atenção Básica (BRASIL, 2006) por meio da ESF, e de Educação Permanente (BRASIL, 2009c). No entanto, já na experiência de Angra dos Reis, mostra-se viável que essa interação se dê de maneira efetiva e com ampliação da vigilância em saúde na área da Genética, do acesso à assistência e das possibilidades de educação permanente. Apesar disso, a inexistência de regulamentação federal dificulta, ou até impossibilita, a aquisição de recursos financeiros e materiais que permitam sua adequada implantação, podendo ser uma das causas da ausência de outras experiências municipais nesse aspecto.

## Conclusões

Os resultados deste estudo apontam a necessidade da ampliação das ações de educação permanente para profissionais da atenção primária em saúde na área da Genética, no município de Angra dos Reis, efetivando seu papel como porta de entrada do SUS.

O diagnóstico estabelecido pelo questionário aplicado aos profissionais de nível superior na ESF e ESB do município de Angra dos Reis aponta algumas dimensões do que deve ser abordado durante as ações de educação permanente, e indica algumas das carências estruturais que devem ser enfrentadas – tais como a necessidade de ampliação de recursos materiais e humanos – para alcançarmos melhores resultados na implantação de uma política municipal na área da Genética.

A discussão empreendida remete à ausência da regulamentação da Política Nacional de Genética Clínica como possível fator de interferência negativa na implantação de experiências municipais.

Sugerimos, ainda, que, para além das questões específicas de Angra dos Reis, as quais possibilitaram a implantação local dessa experiência, a assistência a pessoas e famílias com doenças genéticas seja ampliada para outros serviços de atenção primária no SUS, expandindo o acesso à saúde para pessoas com doenças geneticamente determinadas e para suas famílias.



## Agradecimentos

Os autores agradecem ao INAGEMP – Instituto Nacional de Genética Médica Populacional (auxílio CNPq 573993/2008-4) pelo apoio a este projeto<sup>1</sup>.

## Referências

- ACTON, R.T.; BURST, N.M.; CASEBEER, L., et al. Knowledge, attitudes and behaviors of Alabama Primary care physicians regarding cancer genetics. *Academic Medicine*, v.75, n.8, p 850-852, 2000.
- ANGRA DOS REIS. Fundação Municipal de Saúde. *Plano Municipal de Saúde - 2010-2013*. Andra dos Reis: SMS, 2010. Disponível em: <www.angra.rj.gov.br>. Acesso em: out 2010.
- BANCROFT, E.; ARDERN-JONES, A.; LYNCH, E. Cancer genetics: the importance of obtaining a family history. *Nurse Times*, v.102, n.40, p. 28-29, Oct 3-9 2006.
- BAPTISTA, T.W.F.; MATTOS, R.A. Sobre Política (ou o que achamos pertinente refletir para analisar políticas). In: MATTOS, R.A.; BAPTISTA, T.W.F. (Org.). *Caminhos para análise das políticas de saúde*. Rio de Janeiro: CCAPS, 2011. p.52-91. Disponível em: <www.ims.uerj.br/ccaps>. Acesso em: out 2010.
- BAPTISTA, T.W.F.; REZENDE, M. A ideia de ciclo na análise de políticas públicas. In: MATTOS, R.A.; BAPTISTA, T.W.F. (Org.). *Caminhos para análise das políticas de saúde*. Rio de Janeiro: CCAPS, 2011. p.138-172. Disponível em: <www.ims.uerj.br/ccaps>. Acesso em: out 2010.
- BISHOP, M.; NEWTON, R.; FARNDON, P. Genetics in family health care: putting it into action. *Journal of Family Health Care*, v.20, n.5, p.155-157, 2010.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria nº 648, de 28 de março de 2006. Aprova a Política Nacional de Atenção Básica, estabelecendo a revisão de diretrizes e normas para a organização da Atenção Básica para o Programa Saúde da Família (PSF) e Programa Agentes Comunitários de Saúde (PACS). Brasília, 2006. Disponível em: <http://dtr2001.saude.gov.br/sas/PORTARIAS/Port2006/GM/GM-648.htm>. Acesso em: out 2010.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Instituto Nacional de Câncer. *Rede nacional de câncer familiar: manual operacional*. Rio de Janeiro: INCA, 2009(a).
- BRASIL. Portaria nº. 81, de 20 de janeiro de 2009. Institui, no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica. Brasília, 2009(b). Disponível em: <http://dtr2001.saude.gov.br/sas/PORTARIAS/Port2009/GM/GM-81.htm>. Acesso em: out 2010.
- BRASIL (2009c). Ministério da Saúde. Secretaria de Gestão do Trabalho e da Educação na Saúde. Departamento de Gestão da Educação em Saúde. *Política Nacional de Educação Permanente em Saúde*. Brasília: Ministério da Saúde, 2009(c). 64 p. (Série B. Textos Básicos de Saúde).

- BRASIL. Ministério da Saúde. Departamento de Informação e Informática do SUS. *Sistema de Informações de Saúde*. Disponível em: <[www.datasus.gov.br](http://www.datasus.gov.br)>. Acesso em: 21 out 2010.
- CASTILLA, E.E. et al. *Prevencion Primaria de los Defectos Congénitos*. Rio de Janeiro: Fiocruz, 1996.
- EJARQUE, I.; GARCÍA-RIBES, M.; MARTÍN, V. El médico de familia y sus competencias en genética clínica, *Atención Primaria*, v.39, n.3, p.113-114, 2007.
- HOROVITZ, D.D.G. et al. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: características do atendimento e propostas para formulação de políticas públicas em genética clínica. *Cadernos de Saúde Pública*. Rio de Janeiro, v.22, n.12, p.2.599-2.609, dez 2006.
- HOROVITZ, D.D.G. et al. Genetic Services and Testing in Brazil. *Journal of Community Genetics*, v.5, 2012.
- KAMINKER, P. Mitos e verdades em Genética Médica. *Arch. Argent. Pediatr.*, v.104, n.3, p.246-252, 2006.
- KIM, C.A.; ALBANO, L.M.J.; BERTOLA, D.R. Distúrbios Genéticos e o Pediatra. In: \_\_\_\_\_. *Genética na prática pediátrica*. São Paulo: Manole, 2010, p. 3-10.
- LLERENA JR, J.C. Genética Médica, Sistema Único de Saúde brasileiro (SUS) e integralidade na atenção e no cuidado à saúde. *Revista Ciência & Saúde Coletiva*. Rio de Janeiro, v.7, n.1, p.21-25, 2002.
- MEIRA, J.G.C.; ACOSTA, A.X. Políticas de saúde pública aplicadas à Genética Médica no Brasil. *Revista de Ciências médicas e biológicas*. Salvador, v.8, n.2, p.189-197, maio-ago 2009.
- MELO, D.G.; GOMES, T.L.C.S. Capacitação em Genética Médica para residentes em Medicina de Família e Comunidade: relato de experiência. *Revista Atenção Primária de Saúde*, v.12, n.1, p.83-87, jan-mar 2009.
- RIO DE JANEIRO (Estado). *Plano Estadual de Saúde – 2008-2011*. Rio de Janeiro, 2008. Disponível em: <<http://www.saude.rj.gov.br>>. Acesso em: 12 ago 2011.
- VIEIRA, T.A. Genética Comunitária: a inserção da Genética Médica na atenção primária a saúde em Porto Alegre. Tese (Doutorado em Ciências Médicas) - Universidade Federal do Rio Grande do Sul. Faculdade de Medicina. Programa de Pós-Graduação em Medicina, Porto Alegre, 2012.
- VIEIRA, D.K.R. Estudo descritivo da atenção à pessoa com deficiência a partir dos Programas Agentes Comunitários de Saúde e Saúde da Família no Município de Angra dos Reis. Tese (Doutorado) - Instituto Fernandes Figueira, Fundação Oswaldo Cruz, Rio de Janeiro, 2008.
- VIEIRA, D.K.R. et al. Registro de adolescentes com deficiência no Sistema de Informação da Atenção Básica: experiência do município do município de Angra dos Reis – Rio de Janeiro, Brasil. *Adolescência e Saúde*, v.8, n.3, p.10-17, 2011.

WALTER, F.M. et al. Experiences and expectations of the new genetics in relation to familial risk of breast cancer: a comparison views of GPs and practice nurses. *Family Practice*, v.18, p.491-494, 2001.

XAVIER, A.M. et al. Marcos da História da Radioatividade e Tendências Atuais. *Quím. Nova*, v.30, n.1, p.83-91, 2007.

## Nota

<sup>1</sup> D.K.R. Vieira colaborou na pesquisa de campo, análise dos dados, elaboração e redação do artigo, sendo responsável pela redação de resultados e discussão. M. Attianezi colaborou na construção de banco de dados e redigindo a metodologia do artigo. D.D.G. Horowitz colaborou na redação da introdução do artigo, resumo e abstract, orientação e revisão da pesquisa. J.C. Llerena Jr colaborou na redação da introdução do artigo, na orientação e revisão da pesquisa.

## Abstract

### *Attention in medical genetics in the Brazilian Health System: the experience of a medium-sized municipality*

We conducted a descriptive study on the experience of implementation of actions in the area of genetics in a medium-sized municipality, combining the analysis of official documents and a questionnaire administered to 43 university level professionals of the Family Health Strategy. The data were analyzed looking for answers about how and why certain health care strategies in the area of clinical and community genetics were performed. Such actions were classified as “continuing education”, “health surveillance” and “enhanced access to care”. The results showed that it is still necessary to extend the actions of continuing education in genetics for primary care professionals, promoting this gateway to the SUS also to the area of genetics, in order to allow full access to comprehensive health care.

► **Key words:** primary health care; clinical genetics; health policies; continuing education; National Institute of Population Medical Genetics.