

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL
FACULDADE DE MEDICINA
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM MEDICINA: CIÊNCIAS MÉDICAS

**INTEGRAÇÃO DA GENÉTICA MÉDICA COM A ATENÇÃO PRIMÁRIA À
SAÚDE: UMA ESTRATÉGIA DE SUPORTE REMOTO**

LARISSA POZZEBON DA SILVA

Porto Alegre

2017

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO
SUL FACULDADE DE MEDICINA
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM MEDICINA: CIÊNCIAS MÉDICAS

**INTEGRAÇÃO DA GENÉTICA MÉDICA COM A ATENÇÃO PRIMÁRIA À
SAÚDE: UMA ESTRATÉGIA MULTIFACETADA DE SUPORTE**

LARISSA POZZEBON DA SILVA

Orientador: Prof. Dr. Roberto Giugliani
Coorientadora: Enf. Taiane Alves Vieira

Dissertação apresentada como requisito parcial
para obtenção do título de Mestre em Medicina:
Ciências Médicas, da Universidade Federal do
Rio Grande do Sul, Programa de Pós- graduação
em Medicina: Ciências Médicas.

Porto Alegre

2017

CIP - Catalogação na Publicação

da Silva, Larissa Pozzebon

Integração da genética médica com a atenção primária à saúde: uma estratégia de suporte remoto / Larissa Pozzebon da Silva. -- 2017.

69 f.

Orientador: Roberto Giugliani.

Coorientadora: Taiane Alves Vieira.

Dissertação (Mestrado) -- Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Faculdade de Medicina, Programa de Pós-Graduação em Medicina: Ciências Médicas, Porto Alegre, BR-RS, 2017.

1. Atenção Primária à Saúde. 2. Telemedicina. 3. Genética Comunitária. I. Giugliani, Roberto, orient. II. Vieira, Taiane Alves, coorient. III. Título.

Agradecimentos

A minha mãe, ao meu irmão, ao meu marido e aos meus pais, por todo amor, apoio e incentivo que me deram durante minha vida acadêmica.

Ao meu orientador, Prof. Roberto Giugliani, pela confiança e pelo exemplo de competência e liderança, sem jamais deixar de ser gentil e atencioso.

A minha coorientadora, Dr. Enf. Taiane Vieira, pela paciência, pelo incentivo e pela parceria. Obrigada por confiar a mim o seguimento de seu trabalho.

Aos médicos geneticistas Karina e Fabiano, que além de parceiros neste trabalho são também grandes amigos. Obrigada pela disponibilidade e pelo comprometimento.

Aos colegas e amigos do grupo de pesquisa clínica em genética, pela parceria e compreensão durante este período.

Às bolsistas do SIEM, por terem abraçado o Alô Genética.

E obrigada ao meu filho, que escolheu a hora mais perfeita para surgir em minha vida.

RESUMO

Base Teórica: A Atenção Primária à Saúde (APS) tem como principal foco a prevenção e a promoção da saúde, sendo o contato inicial preferencial dos usuários com os sistemas de saúde. Com isso, os profissionais que atuam na APS são fundamentais para o sucesso da expansão da Genética Médica, podendo identificar alterações e realizar encaminhamentos à especialistas em genética mais precocemente. No entanto, existem algumas barreiras que podem interferir e prejudicar esta atuação, tais como o conhecimento limitado sobre a base genética das doenças e a falta de confiança desses profissionais em prestar um cuidado baseado em princípios da genética médica. Além disso, no Brasil a maioria dos centros especializados em genética médica localiza-se nas regiões Sudeste e Sul mais desenvolvidas do país, sendo assim, grande parte dos brasileiros não tem acesso a estes serviços. Neste contexto, serviços auxiliares com possibilidade de acesso remoto surgem como uma ferramenta útil para o apoio aos profissionais envolvidos com a APS.

Objetivo: O objetivo deste trabalho é descrever a atuação do Serviço Alô Genética, bem como caracterizar o a rede de encaminhamento especializado disponível no Estado do Rio Grande do Sul (RS) e avaliar a adequação dos encaminhamentos que chegam ao Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (SGM/HCPA).

Métodos: O Alô Genética é um serviço de suporte em genética voltado aos profissionais que atuam na APS, através da disponibilização de uma linha telefônica gratuita, endereço de correspondência eletrônica e um *website*. O presente estudo descreve os casos atendidos pelo serviço de janeiro a setembro de 2017. Foi realizado também um levantamento para identificar quais atendimentos são prestados e quais exames são realizados em diferentes serviços de Genética Médica do RS no Sistema Único de Saúde e uma pesquisa para colher dados sobre a adequação dos encaminhamentos de pacientes ao SGM/HCPA. Todos os dados

foram organizados em tabelas no Microsoft Excel para posterior descrição por meio de frequências absolutas e relativas.

Conclusão: O Alô Genética surge como um serviço específico para ajudar a suprir a demanda dos profissionais da APS por maiores informações sobre Genética Médica, orientando-os na realização de exames, tomada de decisões e necessidade de encaminhamentos, auxiliando, assim, na seleção dos encaminhamentos a geneticistas, o que poderia diminuir o tempo de espera dos pacientes que realmente precisam de um atendimento especializado, além de antecipar as avaliações necessárias para um atendimento otimizado pela área de genética médica.

Palavras chave: Atenção Primária à Saúde, Sistema Único de Saúde, Telemedicina, Genética Comunitária, Genética Médica.

ABSTRACT

Theoretical Basis: Primary Health Care (PHC) focuses on prevention and health promotion, being the users' initial contact with health systems. The professionals who work in PHC are fundamental to the success of the expansion of Medical Genetics, being able to identify alterations and make earlier referrals to the specialists in genetics. However, there are some barriers that may interfere and undermine this performance, such as the lack of knowledge and lack of confidence of these professionals in their own knowledge in genetics. In addition, in Brazil most of the specialized centers in medical genetics are located in the most developed Southeast and South regions of the country, so most Brazilians do not have access to these services. In this context, ancillary services with possibility of remote access appear as an useful tool for the support of professionals involved in PHC.

Objective: The objective of this study is to describe the performance of the Hello Genetics service, as well as to characterize the specialized referral network available in Rio Grande do Sul (RS) state and to evaluate the adequacy of referrals arriving at the Medical Genetics Service of the Hospital de Clinicas de Porto Alegre (SGM / HCPA).

Methods: “*Hello Genetics*” is a genetic support service for professionals working in the PHC, through the provision of a free telephone line, electronic mail address and a website. The present study describes the consultations to the service from January to September, 2017. It were also conducted surveys to identify which services are provided and which tests are performed in different services of Medical Genetics in RS as well to collect data on the adequacy of the referrals to SGM/ HCPA. All data were organized in Microsoft Excel tables for further description by means of absolute and relative frequencies.

Conclusion: “*Hello Genetics*” emerges as a specific service to help to fulfill the demand of

PHC professionals for more information and opinions on Medical Genetics, guiding them in conducting examinations, making decisions and the need for indications, thus assisting in the selection of referrals to geneticists, which could reduce the waiting time of patients who really need specialized care, as well as to anticipate the necessary assessments for a complete evaluation by the medical genetics area.

Keywords: Primary Health Care, Unified Health System, Telemedicine, Community genetics, Medical Genetics.

LISTA DE FIGURAS

Figura 1 – Estratégia de busca de referências bibliográficas e combinação de descritores

Figura 2 – Marco conceitual do Alô Genética

LISTA DE QUADROS DA DISSERTAÇÃO

Quadro 1 – Da atenção médica convencional à atenção médica primária

Quadro 2 – Atributos essenciais e derivados segundo Starfield

LISTA DE TABELAS DO ARTIGO

Tabela 1 – Formação e área de atuação dos consulentes

Tabela 2 – Detalhamento das discussões de caso

Tabela 3 – atendimentos realizados nos Serviços de Genética do RS

Tabela 4 – Exames realizados nos Serviços de Genética do RS

Tabela 5 – Caracterização dos pacientes encaminhados ao ambulatório de Triagem em Genética do HCPA

LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

APS – Atenção Primária em Saúde

GM – Genética Médica

OMS – Organização Mundial de Saúde

PubMed – *Library of Medicine*

LILACS – Literatura Latino-americana e do Caribe em Ciências da Saúde

SciELO – *Scientific Electronic Library Online*

SUS – Sistema Único de Saúde

PACS – Programa Agentes Comunitários em Saúde

PSF – Programa Saúde da Família

TI – Tecnologias da Informação

RS – Rio Grande do Sul

SGM/ HCPA – Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre

SIAT – Sistema de Informação em Agentes Teratogênicos

SIEM – Sistema de Informação em Erros Inatos do Metabolismo

AG – Aconselhamento Genético

TCLE – Termo de Consentimento Livre e Esclarecido

FISH – Fluorescent In Situ Hybridization

CGH – Hibridação genômica comparativa baseada em microarranjos

GAGs – Glicoaminoglicanos

MLPA – Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification

SUMÁRIO

ABSTRACT.....	6
LISTA DE FIGURAS.....	8
SUMÁRIO.....	12
1. INTRODUÇÃO.....	13
2. REVISÃO DA LITERATURA.....	17
2.1 Estratégias para localizar e selecionar as informações.....	17
2.2 Atenção Primária à Saúde.....	18
2.3 Genética e Atenção Primária à Saúde.....	22
2.4 Programas de Suporte Remoto.....	27
3. MARCO CONCEITUAL.....	31
4. JUSTIFICATIVA.....	32
5. OBJETIVOS.....	33
5.1 Objetivo primário.....	33
5.2 Objetivos secundários.....	33
6. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	34
7. ARTIGO.....	37
8. CONSIDERAÇÕES FINAIS E PERSPECTIVAS FUTURAS.....	58
9. APÊNDICES.....	60
9.1 Website www.alogenetica.com	60
9.2 Cartaz de divulgação Alô Genética.....	61
9.3 Ficha para Consulente.....	62
9.4 Relatório de Atendimento.....	64
9.5 Questionário on-line.....	65
9.6 TCLE pacientes.....	68
9.7 TCLE médicos.....	69

1. INTRODUÇÃO

A Genética Médica (GM) é uma especialidade médica reconhecida, com conceitos e abordagens essenciais para o diagnóstico e manejo de transtornos não somente raros, mas também comuns. Primariamente lida com o diagnóstico, tratamento e prevenção de doenças genéticas e malformações congênitas, através da avaliação dos modos de herança e testes diagnósticos, desenvolvendo planos de tratamento e vigilância (1).

A Atenção Primária à Saúde (APS), ou Atenção Básica, caracteriza-se por ações de saúde que abrangem a promoção, a proteção, a manutenção e a recuperação da saúde, considerando o sujeito em sua singularidade, na complexidade, na integralidade e na sua inserção sociocultural, sendo o contato inicial preferencial dos usuários com os sistemas de saúde. Este modelo de atenção tem seu foco de atuação em espaços geográficos delimitados, e tem por objetivo lidar com os problemas de saúde de maior frequência e relevância em seu espaço, orientando-se pelos princípios da universalidade, da acessibilidade e da coordenação do cuidado, do vínculo e continuidade, da integralidade, da responsabilização, da humanização, da equidade e da participação social (2).

Para que o modelo de Atenção Básica seja efetivo, é necessário que se tenha alta resolutividade, o que depende da capacidade clínica e de cuidado de suas equipes, do grau de incorporação de tecnologias e da articulação deste nível de atenção à saúde com outros serviços especializados. Esta articulação se dá através dos encaminhamentos de usuários da Atenção Básica aos serviços especializados, de média e alta complexidade, respeitando fluxos de referência e contra referência locais, e concomitantemente mantendo com a Atenção Básica a responsabilidade pelo acompanhamento dos usuários (3).

A integração dessas especialidades, a GM e a APS, está em pauta há várias décadas. Em 1995 o *Royal College of General Physicians* propôs que a atenção primária deveria

trabalhar em parceria com os serviços especializados em genética, visando um desenvolvimento custo-efetivo de serviços prestados à população (4). Em 2000, a Organização Mundial da Saúde (OMS) propôs que se devem incorporar à APS ações para a prevenção e controle das doenças genéticas e malformações congênitas (5).

Salienta-se que a prevalência de nascimentos de fetos com defeitos congênitos graves no Brasil foi estimada pela *March of Dimes* em 57,2 por 1.000 nascidos vivos, tendo o defeito no fechamento do tubo neural ao nascimento a previsão de 6.399 casos novos por ano (6). Em relação às anomalias congênitas, a interação do componente genético com fatores ambientais é responsável pelo surgimento destes defeitos, apesar de estes terem, em sua maioria, uma origem genética. Assim, os distúrbios congênitos podem ser evitados através da identificação precoce e o tratamento de infecções antes e durante a gravidez. Defeitos do fechamento do tubo neural podem ser evitados por suplementação de ácido fólico pré-concepcional e dietético, por exemplo. Além disso, a história familiar completa de doenças genéticas e o aconselhamento pré-concepcional, muitas vezes realizado na APS, podem minimizar os riscos de doenças genéticas ao nascimento (7).

Cabe destacar que, além de diagnosticar e tratar pessoas com doenças raras, o campo da GM expandiu seu escopo incluindo a identificação de pacientes em risco de serem acometidos por alguma condição genética e passou a atuar também em ações preventivas de saúde. Tendo isto em vista, sabendo que a prevenção e promoção de saúde são o principal foco da atenção primária, os profissionais que atuam nesta linha de cuidado são fundamentais para o sucesso da expansão da GM, pois são eles os responsáveis por coletar o histórico familiar dos pacientes, realizando avaliações de risco e podendo identificar alterações mais precocemente (8).

Em 2014 foi publicada pelo Ministério da Saúde (MS) a Portaria 199 com o objetivo de instituir a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprovando

diretrizes em todos os níveis de atenção à saúde e instituindo custeio. Com o objetivo de qualificar a atenção às pessoas com doenças raras, a Portaria estabelece que a Atenção Básica deve, na estrutura da linha de cuidado da atenção às pessoas com doenças raras, encaminhar oportunamente a pessoa com suspeita de doença rara para confirmação diagnóstica, coordenando e mantendo o cuidado quando forem referenciadas para outros pontos da rede de saúde (9).

O papel dos profissionais da APS na identificação de pacientes que podem se beneficiar do encaminhamento para serviços de genética é de grande importância. No entanto, algumas barreiras podem interferir e prejudicar esta atuação, tais como o conhecimento limitado em genética pelos profissionais, a falta de prática na coleta detalhada da história médica dos pacientes, a falta de confiança desses profissionais no seu próprio conhecimento em genética e também a dificuldade de acesso aos serviços especializados em genética (8).

No Brasil, a maioria dos centros especializados em GM está concentrada na atenção terciária à saúde, e localizada nas regiões Sudeste e Sul, as mais desenvolvidas do país. Assim, grande parte dos brasileiros não tem acesso a estes serviços. Como os especialistas em GM tendem a se agrupar nos principais centros de serviços médicos do Brasil, que estão localizados nesta região, grande parte dos estados brasileiros fica desassistida nesta especialidade, por contar com poucos ou com nenhum médico geneticista (10).

Neste contexto, as ferramentas de acesso remoto surgem como alternativas úteis para o apoio aos profissionais que atuam na APS. Ações de teleeducação e teleassistência contribuem melhorando a qualidade do atendimento e assistência através da realização de teleconsultorias, resolvendo dúvidas de diagnóstico, auxiliando na decisão de condutas terapêuticas e, conseqüentemente, aumentando a resolubilidade do nível de APS (11).

O Serviço Alô Genética teve início em 2013, após ter sido realizado o projeto Genética Comunitária: a inserção da GM na Atenção Primária à Saúde em Porto Alegre, o qual

consistia na aplicação de um programa educativo piloto como estratégia para uma integração da GM e da APS em Porto Alegre. Durante o projeto, foi identificada a necessidade de uma estratégia de suporte continuado aos profissionais da APS em relação à GM, visto que estes profissionais não tinham acesso fácil à informação em genética e nem com quem discutir casos específicos desta especialidade médica. Assim, poderiam ter uma assessoria no processo de tomada de decisão sobre a necessidade de encaminhamento para um serviço especializado.

Com isso, o objetivo deste trabalho é descrever a atuação do Alô Genética – Serviço de Informações sobre Genética Médica para Profissionais que atuam na Atenção Primária à Saúde, bem como caracterizar a rede de encaminhamento especializado disponível no Estado do Rio Grande do Sul.

2. REVISÃO DA LITERATURA

2.1 Estratégias para localizar e selecionar as informações

A busca das informações para revisão de literatura desta pesquisa envolveu as seguintes bases de dados: *Library of Medicine* (PubMed), LILACS e *Scientific Electronic Library Online* (SciELO). Para busca de informações na base de dados PubMed foram utilizados como MeSh e Descritores os seguintes termos: “Primary Health Care”, “Unified Health System”, “Telemedicine”, “Community Genetics” e “Medical Genetics”. Já para busca de informações nas bases de dados LILACS e SciELO foram utilizados: “Atenção Primária”, “Sistema único de saúde”, “Telemedicina”, “Genética Comunitária” e “Genética Médica”. Os resultados desta busca são descritos na figura 1.

1 - Primary Health Care/ Atenção Primária 2 - Unified Health System/ Sistema único de saúde 3 – Telemedicine/ Telemedicina 4 - Community genetics/ Genética Comunitária 5 - Medical Genetics/ Genética Médica		
PubMed	LILACS	SciELO
1: 265504 2: 2469 3: 24535 4: 37688 5: 614678	1: 9682 2: 7496 3: 366 4: 79 5: 1096	1:51 2: 400 3: 61 4: 4 5:10
1+4 : 738 1+3: 2672 2+4: 13 5+3: 137	1+4: 0 1+3: 26 2+4: 0 5+3: 0	1+4: 0 1+3: 6 2+4: 0 5+3: 0

Figura 1. Estratégia de busca de referências bibliográficas e combinação de descritores. Elaborado pela autora (2017)

Foram incluídos na pesquisa artigos disponíveis na íntegra, em português e inglês, e que se relacionavam com a questão de pesquisa. Para compor a revisão da literatura, também foram consultados livros, publicações e documentos de instituições que são referência no assunto e materiais do MS.

2.2 Atenção Primária à Saúde

Em 1978 foi realizada a Conferência Internacional de Atenção Primária à Saúde, após o reconhecimento por parte da OMS da necessidade de um investimento na área mais básica e primária da atenção à saúde. Esta conferência teve como fruto a Declaração de Alma-Ata que definiu a APS como o conjunto de cuidados de saúde essenciais baseados em métodos práticos, cientificamente sólidos e socialmente aceitáveis, através do uso de tecnologias acessíveis à comunidade, fazendo parte integrante do sistema de saúde do país, do qual é a função central e foco principal, e do desenvolvimento social e econômico geral da comunidade. É considerado o primeiro nível de contato dos indivíduos, da família e da comunidade com o sistema de saúde, trazendo, assim, os cuidados de saúde o mais próximo possível das comunidades (12).

Além disso, a conferência de Alma-Ata identificou como componentes fundamentais para atenção primária a educação em saúde, o saneamento ambiental, os programas de saúde materno-infantil, a prevenção de doenças endêmicas, o tratamento adequado de doenças, o fornecimento de medicações essenciais, a promoção da boa nutrição e a medicina tradicional (13). Apesar de destacar a importância da APS em todos os países do mundo, a declaração ressalta que os países em desenvolvimento devem ser a prioridade, sendo necessário um apoio mundial, entre governos e instituições, para que os objetivos sejam alcançados em todos os países (12).

Nos países desenvolvidos e industrializados, a maioria das metas definidas na Alma-Ata já foi alcançada através de programas de longa duração, promovendo: fornecimento de alimentos e de água potável, saúde materno-infantil, imunizações, controle de doenças endêmicas, tratamento básico de problemas de saúde e fornecimento de medicamentos à população. Para que a atenção primária convencional alcance a idealizada pela Alma Ata, se faz necessária a mudança de conceitos pré-estabelecidos na atenção convencional à saúde, descritas na Tabela 1 (13).

Quadro 1: Da atenção médica convencional à atenção médica Primária.

Convencional	Proposta da Alma Ata para Atenção Primária
Doença e cura	Saúde, prevenção, atenção e cura
Tratamento	Promoção da saúde
Atenção por episódio	Atenção continuada
Médicos especialistas	Equipes multidisciplinares
Domínio do profissional de saúde	Participação da Comunidade
Recepção passiva do atendimento médico	Auto-responsabilidade

Adaptado de Starfield, 2004

A APS foi descrita por Starfield (2002) como o primeiro nível de atenção dentro do sistema de saúde, caracterizando-se, principalmente, pela continuidade (ou longitudinalidade) e integralidade da atenção e pela coordenação da assistência dentro do próprio sistema de saúde. Ela identificou quatro atributos essenciais e três derivados, baseados na declaração de Alma Ata, objetivando qualificar os serviços de saúde como APS e também aumentar o poder de interação destes serviços para com a comunidade, descritos na Tabela 2.

Quadro 2: Atributos essenciais e derivados segundo Starfield

Atributo	Definição
Atributos Essenciais	
Acesso de primeiro contato	Livre acesso e livre uso do serviço de saúde sempre que procurado pelo usuário.
Longitudinalidade	Estabelecimento de uma relação de confiança mutual entre o profissional de saúde e o usuário, através de uma relação temporal entre ambos.
Coordenação	Manter os cuidados recebidos pelo usuário de maneira integrada aos outros serviços de saúde.
Integralidade	Ações de promoção, prevenção, cura e reabilitação adequadas, para que o usuário receba todos os tipos de serviços de atenção em saúde necessários.
Atributos Derivados	
Orientação familiar	Conhecimento, por parte dos profissionais de saúde, dos fatores familiares que interferem no processo saúde-doença, considerando a família como foco da atenção, não apenas o indivíduo.
Orientação comunitária	Reconhecimento das necessidades de saúde da comunidade, orientando os serviços para seu benefício de uma maneira mais ampla.
Competência cultural	Identificar as diferentes culturas da comunidade atendida e adaptar os serviços de saúde a estas especificidades culturais.

Adaptado de Prates, 2017 (14)

A implementação da APS tem ocorrido com variações importantes no enfoque e na oferta de serviços em diferentes contextos nacionais. Em muitos países na Europa, os serviços de APS são realizados por serviços clínicos ambulatoriais, onde o médico generalista é o primeiro contato do paciente com o serviço de saúde, e serve como um filtro para os serviços especializados. Já a América Latina enfrenta dificuldades em garantir a cobertura universal em saúde, e a APS acaba resumindo-se a programas focalizados e

seletivos, com oferta de poucos serviços, geralmente para a população mais carente (15).

No Brasil, a implementação da APS se deu após a criação das leis orgânicas que regulamentam o Sistema Único de Saúde (SUS). Com a criação do Programa de Agentes Comunitários de Saúde (PACS), em 1991, e o Programa de Saúde da Família (PSF), em 1994, surgiu uma necessidade de adesão dos municípios a estes programas. O PSF era ofertado abertamente pelo Governo Federal, onde cabia aos municípios aderirem ou não ao programa. Esta forma de adesão acabou deixando de lado a diretriz de equidade do SUS, visto que os municípios que aderiam ao programa não necessariamente eram os que mais precisavam do serviço (16).

A Atenção Básica no Brasil é o contato preferencial dos usuários com os sistemas de saúde, caracterizada por ações de saúde que abrangem a promoção, a proteção e a manutenção da saúde, o diagnóstico, o tratamento e a reabilitação, no âmbito individual e coletivo, considerando o sujeito em sua singularidade, na complexidade, na integralidade e na sua inserção sociocultural. Atua em espaços delimitados, utilizando tecnologias de fácil acesso, que devem resolver os problemas de saúde de maior frequência e relevância em seu território específico, orientando-se pelos princípios da universalidade, da acessibilidade e da coordenação do cuidado, do vínculo e continuidade, da integralidade, da responsabilização, da humanização, da equidade e da participação social (17).

Para que o modelo de Atenção Básica seja efetivo, é necessário que se tenha alta resolutividade, o que depende da capacidade clínica e de cuidado de suas equipes, do grau de incorporação de tecnologias e da articulação da APS com outros serviços de saúde especializados. Esta articulação se dá através dos encaminhamentos de usuários da Atenção Básica aos serviços especializados, de média e alta complexidade, respeitando fluxos de referência e contra referência locais, e concomitantemente mantendo com a Atenção Básica a

responsabilidade pelo acompanhamento dos usuários (3).

Os serviços especializados são marcados por diferentes estreitamentos, em especial no que se refere ao acesso. Neste sentido, a regulação tem um papel fundamental, ordenando o acesso aos serviços especializados e servindo como filtro aos encaminhamentos desnecessários, com o objetivo de ampliar a resolutividade da Atenção Básica, evitando a exposição dos pacientes a consultas e/ou procedimentos desnecessários, através da alocação prioritária de consultas médicas e procedimentos diagnósticos e terapêuticos aos pacientes com maior risco e necessidade. Além disso, otimiza o uso dos recursos em saúde, impede deslocamentos desnecessários e traz maior eficiência e equidade à gestão das listas de espera (3).

Os encaminhamentos para serviços especializados em genética devem ser realizados em casos onde o indivíduo ou a família tem suspeita de alguma doença genética, incluindo anomalias congênitas ou de manifestação tardia, deficiência intelectual, erros inatos do metabolismo e doenças raras não genéticas, ou com risco de desenvolvê-las. Para o correto encaminhamento, é fundamental que os profissionais que atuam na Atenção Básica tenham conhecimento qualificado em relação ao atendimento de pessoas com doenças raras e seus familiares (18).

2.3 Genética e Atenção Primária à Saúde

O conhecimento atual em GM está se ampliando, e estão sendo identificados cada vez mais casos de pacientes com doenças ou algum acometimento genético. Neste contexto, os profissionais da atenção primária devem estar atentos para reconhecer esses pacientes em risco, tendo conhecimento suficiente para manejo e encaminhamento, quando necessário. A

conscientização sobre os riscos e o potencial gerenciamento de tais casos é importante para o seguimento do cuidado à saúde do paciente e sua família (19).

A prevenção e a redução do risco de doenças genéticas ou malformações congênitas estão incluídas no contexto de prevenção primária. Embora a maioria das malformações congênitas tenha uma origem genética, a interação do componente genético com fatores ambientais também é responsável pelo surgimento de distúrbios congênitos. A identificação precoce e o tratamento de infecções, como a sífilis e a rubéola, antes e durante a gravidez, podem evitar os distúrbios congênitos resultantes. Os defeitos do fechamento do tubo neural podem ser evitados por suplementação de ácido fólico pré-concepcional e dietético. O acompanhamento detalhado do recém-nascido durante as consultas de puericultura pode identificar precocemente algum problema de saúde de origem genética. Além disso, a história familiar completa de doenças genéticas e o aconselhamento pré-concepcional oferecido aos pais podem minimizar os riscos de doenças genéticas ou malformações congênitas ao nascimento (7).

A compreensão dos fatores genéticos influencia cada vez mais o gerenciamento clínico dos pacientes da atenção primária, e o profissional de saúde tem papel importante na identificação de pacientes e famílias para os quais a informação e os testes genéticos sejam úteis. Testes para alguns acometimentos genéticos específicos já estão disponíveis, e podem ser fundamentais para a identificação de outros indivíduos assintomáticos na família do paciente afetado, que poderiam, por exemplo, se beneficiar com um tratamento profilático (20).

Os profissionais que atuam na atenção primária precisam ser adequadamente preparados para avaliar o risco genético, identificar e orientar os usuários e as famílias que são elegíveis para o encaminhamento ao atendimento especializado, auxiliando também no planejamento de estratégias preventivas e de promoção da saúde adequadas aos riscos de

doença de cada paciente. Existem múltiplas barreiras para alcançar isso, incluindo preocupações com as complexidades dos testes genéticos diagnósticos, ausência de intervenções efetivas na maioria das síndromes genéticas e falta de habilidade na coleta da história familiar focada nas doenças genéticas e no fornecimento de orientações adequadas, o que acaba interferindo na confiança do profissional para desempenhar este papel durante sua assistência (21).

Os avanços na medicina genômica levam a um número maior de pacientes com alguma condição de saúde identificada como tendo um componente genético reconhecido, levando a necessidade de um manejo adequado. Os profissionais de saúde, tanto da atenção primária quanto dos outros níveis de atenção, colocam seus pacientes em risco por não proverem o melhor cuidado de saúde disponível ao não terem conhecimentos básicos em GM, colocando-se a si mesmos em risco por imperícia. Por este motivo, a identificação de pacientes que necessitam de investigação futura (encaminhamento para especialista) é um papel-chave para os profissionais de saúde, principalmente os profissionais que atuam na APS (22).

A maioria dos profissionais médicos tem acesso à disciplina de GM durante sua formação acadêmica, porém, não consideram esta formação suficiente para que prestem um atendimento efetivo aos pacientes na atenção primária em relação a aspectos genéticos. Os profissionais também relatam uma capacidade deficiente para obter e avaliar uma história familiar, autoconfiança limitada em relação ao seu conhecimento de genética, oportunidades desperdiçadas para diagnosticar distúrbios genéticos e pouco conhecimento sobre serviços de GM para encaminhamentos (23).

O encaminhamento para serviços de referência pode ser necessário quando são identificados pacientes com riscos potenciais, seja pela história familiar ou por exames de triagem, porém, uma quantidade significativa de pacientes pode ser manjada na atenção

primária. Predisposição para doenças multifatoriais, doenças monogênicas ou risco reprodutivo podem ser identificadas em uma consulta na Atenção Primária, através da coleta de história familiar e, apesar de algumas famílias em risco para doenças genéticas, especialmente quando associado às doenças monogênicas, necessitarem de encaminhamento para especialista, a maioria pode ser manejada neste nível de atenção (24).

Ao encaminhar pacientes ao serviço especializado em genética, o profissional deve disponibilizar dados referentes à situação apresentada, facilitando o atendimento do especialista. No caso de doenças raras já diagnosticadas, é importante que se faça uma anamnese completa com atenção especial à história familiar, e um exame físico detalhado, atentando-se a aspectos morfológicos. Quando se trata de preocupação com a futura prole, a história familiar e a presença de consanguinidade merecem destaque na anamnese. No que diz respeito à consanguinidade, é necessário considerar que indivíduos de regiões geográficas isoladas podem ter uma maior incidência de doenças raras, o que leva a necessidade de uma vigília constante da Atenção Básica. Os dados relevantes incluem também a descrição dos principais sinais e sintomas da doença avaliada, das situações ambientais que favoreçam o aparecimento da doença e do grau de parentesco ou convivência com outros afetados (18).

No que diz respeito à assistência a pacientes, foi identificada uma mudança de cenário, onde o paradigma de cuidados pediátricos está se transformando em cuidados adultos, pois pacientes acometidos por doenças genéticas, anteriormente encontradas principalmente na infância, estão sobrevivendo por mais tempo e, também, por que métodos diagnósticos de doenças genéticas que afetam adultos estão cada vez mais disponíveis. Com isso, a coordenação de atividades entre profissionais de saúde de todos os níveis de atenção torna-se um objetivo primordial para a reconfiguração de funções e responsabilidades profissionais, o que implica na criação de novos relacionamentos, bem como um melhor

compartilhamento de conhecimentos e informações genéticas, incluindo informações sobre serviços (25).

Apesar da necessidade de inserção da GM na Atenção Primária já estar em pauta há vários anos, alguns aspectos relevantes para o Brasil e outros países da América Latina ainda devem ser considerados, tais como: a precariedade ou a falta de uma infraestrutura adequada para fornecer rastreamento populacional, aconselhamento genético e informações e educação para profissionais e o público em geral; a dificuldade de compreensão por parte dos usuários das informações transmitidas através do aconselhamento genético, levando em consideração que o aconselhamento genético é um processo de comunicação e vários aspectos da transferência de informações devem ser considerados, sendo necessário avaliar a receptividade emocional, cultural e intelectual dos indivíduos que buscam tal aconselhamento; a legislação brasileira proíbe os abortos em casos de diagnóstico pré-natal de doenças genéticas, o que pode colidir com fatores religiosos, socioeconômicos e legais que não podem ser ignorados; o risco de rotulagem, discriminação, estigmatização e perda de auto-estima por indivíduos identificados em um rastreamento populacional de heterozigotos assintomáticos para fornecer orientação genética (26).

Em janeiro de 2014, o MS instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras e aprovou as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do SUS, através da Portaria nº 199. A portaria tem como objetivo principal reduzir a mortalidade e a morbimortalidade das pessoas com doenças raras, reduzindo também suas manifestações secundárias e melhorando a qualidade de vida dessas pessoas, através de ações de promoção e prevenção em saúde, detecção precoce, tratamento oportuno, redução de incapacidade e cuidados paliativos. Além disso, a portaria estabelece que a Atenção Básica deve, na estrutura da linha de cuidado da atenção às pessoas com doenças raras, encaminhar oportunamente a pessoa com suspeita de doença rara para

confirmação diagnóstica, coordenando e mantendo o cuidado quando forem referenciadas para outros pontos da rede de saúde (9).

No Brasil, a maioria dos centros e serviços especializados em genética está localizada nas regiões mais desenvolvidas do país, concentrados no Sul e no Sudeste. Estes serviços geralmente são integrados aos Hospitais Universitários e de referência de suas localidades, e são considerados como referência a nível regional ou nacional, sendo responsáveis pela assistência médica de milhares de indivíduos e famílias. A região norte do Brasil é a que apresenta maior falta de serviços, sendo os estados do Amazonas, Amapá, Roraima, Rondônia e Tocantins as regiões brasileiras que ainda não têm centros de cuidados especializados em genética (6).

Tendo em vista esta discrepância na distribuição dos serviços especializados em genética e também a grande dimensão territorial do Brasil, ações de teleeducação e teleassistência podem contribuir para melhorar a qualidade do atendimento e assistência, através da realização de teleconsultas, resolvendo dúvidas de diagnóstico, auxiliando na decisão de condutas terapêuticas e, conseqüentemente, aumentando a resolubilidade do nível de atenção primária da saúde (11).

2.4 Programas de Suporte Remoto

Na área da saúde, o uso de diferentes tipos de tecnologia da informação (TI) evoluiu consideravelmente desde o início do registro eletrônico de pacientes. Por ter iniciado o uso destes sistemas há pelo menos duas décadas antes dos países em desenvolvimento, os países desenvolvidos têm acumulado experiência no uso de tais tecnologias, tais como a informatização de registros médicos em hospitais e clínicas; o uso da *Internet* para comunicação e troca de informações entre os serviços; sistemas eletrônicos de agendamento

para consultas e exames; e protocolos computadorizados para diagnóstico e suporte de tratamento. Além disso, a TI em saúde facilitou o acesso à literatura de saúde, principalmente a revistas *on-line*, livros e bancos de dados (27).

O uso desta tecnologia na área da saúde começou a se ampliar mundialmente a partir dos anos 90, com o avanço da disseminação da *Internet*, que foi tomando cada vez mais espaço na vida das pessoas e das comunidades. Nesta área, o suporte remoto pode auxiliar o profissional de saúde, melhorando a qualidade do atendimento aos usuários à medida que este recebe auxílio no processo da avaliação médica (28).

Observando o impacto positivo que os avanços nas tecnologias da informação e da comunicação poderiam ter nos serviços de saúde de uma maneira geral, tanto em países de baixa quanto de alta renda, durante a 58ª Assembléia Mundial da Saúde em 2005, a Organização Mundial da Saúde aprovou a resolução WHA58.28. Nela, foi estabelecida uma estratégia para o uso da telemedicina em todo o mundo (29).

Além de ressaltar que o uso de telemedicina é um meio seguro de comunicação e transmissão de informação em apoio às áreas de saúde, na resolução a OMS sugere a elaboração de um plano estratégico de longo prazo para desenvolver e implementar a telemedicina em diversas áreas da saúde, o desenvolvimento de infraestruturas para TI e comunicação em saúde, a construção de uma relação de colaboração com o setor privado e um esforço para que sejam alcançados os grupos mais vulneráveis e as comunidades mais carentes (29).

No Brasil, foram criadas em 2015 as diretrizes para oferta de atividades do Programa Nacional de Telessaúde Redes, onde o MS descreve que, através do Telessaúde, é possível realizar Teleconsultorias, Segunda Opinião Formativa, Telediagnóstico e Tele-Educação. Teleconsultoria é definida pelo MS como “consulta registrada e realizada entre trabalhadores, profissionais e gestores da área de saúde, por meio de instrumentos de

telecomunicação bidirecional, com o fim de esclarecer dúvidas sobre procedimentos clínicos, ações de saúde e questões relativas ao processo de trabalho” (30).

O Telessaúde é criado com o intuito de ser uma ferramenta de articulação entre a Atenção Básica e a Atenção Especializada, estimulando uma forma diferente de comunicação entre os dois setores. Os objetivos principais de articular estes dois serviços são ampliar o cuidado clínico e a resolutividade da Atenção Primária, evitar a exposição desnecessária dos usuários a procedimentos desnecessários e aperfeiçoar o uso de recursos em saúde, qualificando o acesso aos serviços especializados (30).

No dia a dia de trabalho, todos os profissionais estão sujeitos a dúvidas e incertezas perante determinadas situações, e este momento de necessidade prática de algum tipo de informação é um fator motivacional para busca do conhecimento e um fator potencializador do aprendizado. Sendo assim, o momento ideal do aperfeiçoamento profissional é diante da dúvida real que, se não pode ser respondida pelos meios acessíveis, a telessaúde entra como fonte adicional de conhecimento e aprendizado, aumentando, também, a capacidade de resolutividade (31).

Além de ser uma ferramenta de aprendizado, os programas de suporte remoto são úteis também como uma barreira para os encaminhamentos desnecessários. No Rio Grande do Sul (RS), a espera por uma consulta especializada pelo SUS pode chegar a três anos. O serviço de Telessaúde do estado, em parceria com a secretaria de saúde, elaborou protocolos de encaminhamento para 147 condições médicas, com o objetivo de otimizar os encaminhamentos da Atenção Primária à Atenção Especializada. Como resultado, em dois anos houve uma redução de 190,000 para 68,000 encaminhamentos para especialistas. Foram criados também serviços de Tele-educação, como aplicativos de saúde, cursos à distância, um canal de vídeo no *YouTube* e um *website*, onde os profissionais encontram todos os serviços centralizados (32).

Na área da GM, as ferramentas de consulta remota também podem ser úteis. Com os avanços em técnicas para o diagnóstico de síndromes e acometimentos genéticos, o número de pacientes que precisam de atendimento especializado em genética está aumentando, porém os centros especializados nesta área estão centralizados em grandes centros urbanos. Programas desse tipo podem vir a ser úteis por aproximar o paciente, que precisa do atendimento, do profissional especializado (33).

O uso das ferramentas de atendimento remoto é importante nas situações onde a comunicação verbal é primordial ao tratamento. Nos casos da genética, a maioria dos atendimentos envolve aconselhamento genético, e tal procedimento pode ser facilitado com o uso desta tecnologia, quando retira a obrigatoriedade da presença física, onde há gastos principalmente com transporte, fazendo, assim, com que pessoas que não teriam acesso a essa especialidade possam ser acompanhadas corretamente (34).

3. MARCO CONCEITUAL

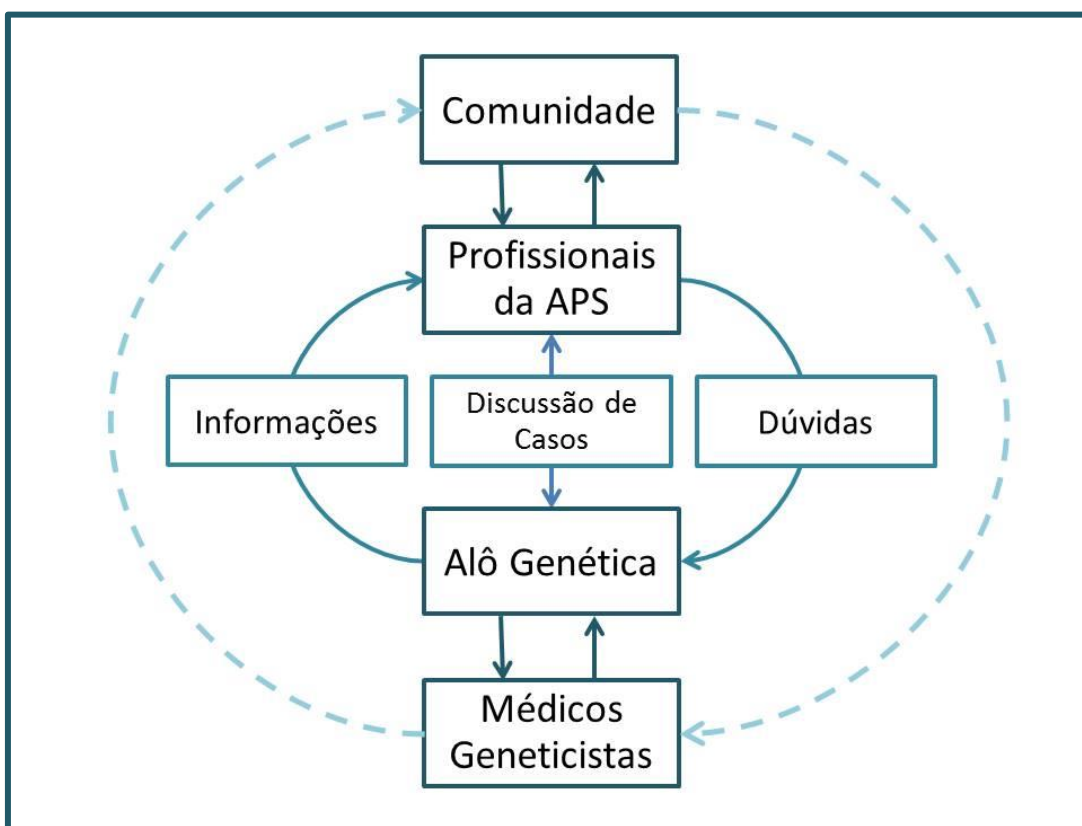


Figura 2. Marco conceitual do Alô Genética.
Elaborado pela autora (2017)

O serviço Alô Genética surge como um elo entre a comunidade e a especialidade em GM. Através dos profissionais da APS, as informações sobre genética chegam à população, por meio da interação entre os profissionais e o Alô Genética.

4. JUSTIFICATIVA

O Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (SGM/HCPA) é um serviço de referência para o diagnóstico e tratamento de doenças genéticas em todo o Brasil e América Latina. Desde 2004, o SGM/HCPA é centro colaborador da OMS para o desenvolvimento de serviços de genética na América Latina.

O SGM/HCPA tem uma longa experiência em estratégias de telessaúde, como o Sistema de Informações sobre Agentes Teratogênicos (SIAT) e o Sistema de Informações sobre Erros Inatos do Metabolismo (SIEM), além das iniciativas de “genética à distância”, como a Rede MPS Brasil e a Rede Neurogenética. Estas estratégias são voltadas ao público em geral ou somente a profissionais da saúde, proporcionando, entre outros serviços, informações, facilitando o diagnóstico, o acesso a tratamentos e a interação entre profissionais de diferentes regiões do Brasil.

Durante os anos de 2010 e 2011, em parceria com o Serviço de Saúde Comunitária do Grupo Hospitalar Conceição (SSC/GHC), foi desenvolvido o projeto Genética Comunitária: a inserção da GM na Atenção Primária à Saúde em Porto Alegre, o qual consistia na aplicação de um programa educativo como estratégia para uma integração da GM e da APS.

A partir dessa experiência percebeu-se a necessidade de, além de um programa educativo, outras estratégias para dar suporte de forma contínua aos profissionais da APS na sua prática clínica, fortalecendo a integração dessas duas especialidades, através da realização de teleconsultorias entre os profissionais.

5. OBJETIVOS

5.1 Objetivo primário

Descrever a implementação de uma ferramenta de suporte continuado em Genética Médica para profissionais da Atenção Primária à Saúde.

5.2 Objetivos secundários

- Desenvolver um *website* para disponibilizar informações e suporte (como textos e artigos) aos profissionais da APS.
- Disponibilizar linha de ligação gratuita (0800) para suporte aos profissionais da APS para esclarecimento de dúvidas, discussão de casos e orientações em geral, facilitando a tomada de decisão para o encaminhamento dos pacientes e famílias.
- Avaliar a adequação dos encaminhamentos que chegam ao Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre.
- Realizar um mapeamento dos serviços de genética médica do estado do Rio Grande do Sul.

6. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Nussbaum R.L., McInnes R.R., Huntington F.W. Thompson & Thompson Genetics in Medicine. 8st ed. Philadelphia (PA). Elsevier; 2016.
2. Política Nacional de Atenção Básica. Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Básica. 2006 (oct 11.2017).
3. Brasil. Ministério da Saúde. Cardiologia. Protocolos de Encaminhamento da Atenção Básica para a Atenção Especializada. [Internet]. 2016.
4. Harris R., Harris H. Genetics in primary care. Report on workshop of EC Concerted Action on Genetics Services in Europe (CAGSE) in association with the Royal College of GP Spring Meeting, Blackpool, UK, 28 April 1995. (2000). Journal of Medical Genetics, 1996(33); 346-348.
5. World Health Organization. (2000). Primary health care approaches for prevention and control of congenital and genetic disorders. Geneva: WHO.
6. Horovitz D.D.G., Ferraz V.E. de F., Dain S., Marques-de-Faria A.P. Genetic services and testing in Brazil (2013). Journal Community Genetics, 4, 355–375.
7. Tadesse L., Tafesse F., Hamamy H. Communities and community genetics in Ethiopia (2014). Pan African Medical Journal, 18.
8. Mikat-Stevens, N. A., Larson, I. A., & Tarini, B. A. (2015). Primary-care providers' perceived barriers to integration of genetics services: a systematic review of the literature. Genetics in Medicine, 17(3), 169-176.
9. Portaria nº199 de 3 de janeiro de 2014. Brasil. Ministério da Saúde. (oct 11.2017).
10. Acosta, A. X., Abé-Sandes, K., Giugliani, R., & Bittles, A. H. (2013). Delivering genetic education and genetic counseling for rare diseases in rural Brazil. Journal of Genetic Counseling, 22(6), 830-834.
11. Nunes, A. A., Bava, M. C. G. C., Cardoso, C. L., Mello, L. M. D., Trawitzki, L. V. V., Watanabe, M. G. D. C., ... & Santos, V. D. (2016). Telemedicina na Estratégia de Saúde da Família: avaliando sua aplicabilidade no contexto do PET Saúde. Cadernos de Saúde Coletiva, 24(1), 99-104.
12. DECLARAÇÃO DE ALMA-ATA. (1978). Conferência Internacional sobre cuidados primários de saúde. Alma-Ata, URSS, 6, a12.
13. Starfield, B. (2002). Atenção primária: equilíbrio entre necessidades de saúde, serviços e tecnologia. UNESCO. Ministério da Saúde. Brasília.
14. Prates M.L., Machado J.C., Silva L.S. da, Avelar P.S., Prates L.L., Mendonça E.T. de, et al. Desempenho da Atenção Primária à Saúde segundo o instrumento PCATool:

uma revisão sistemática (2017). *Revista Ciência e Saúde Coletiva*, 22(6), 1881-1893.

15. Heimann L.S., Ibanhes L.C., Boaretto R.C., Castro I.E.D.N., Telesi Júnior E., Cortizo C.T., et al. Atenção primária em saúde: um estudo multidimensional sobre os desafios e potencialidades na Região Metropolitana de São Paulo (2011). *Revista Ciência e Saúde Coletiva*, 16(6), 2877–2887.

16. Campos G.W. de S., Pereira Jr., N. A Atenção Primária e o Programa Mais Médicos do Sistema Único de Saúde: conquistas e limites (2016). *Revista Ciência e Saúde Coletiva*, 21(9), 2655–2663.

17. Brasil. Ministério da Saúde. Diário Oficial da União. Portaria Nº 648 de 28 de março de 2006 [Internet]. 2006.

18. Portaria GM/MS nº199 de 30 de janeiro de 2014. Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde. Brasil. Ministério da Saúde. (oct 11.2017).

19. Paneque M., Turchetti D., Jackson L., Lunt P., Houwink E., Skirton H. A systematic review of interventions to provide genetics education for primary care. (2016). *BMC Family Practice*, 17(1), 89.

20. Burke S., Martyn M., Stone A., Bennett C., Thomas H., Farndon P. (2009). Developing a curriculum statement based on clinical practice: Genetics in primary care. *British Journal of General Practice*, 59(559), 99–103.

21. Wilson B.J., Islam R., Francis J.J., Grimshaw J.M., Permaul J.A., Allanson J.E., ... & Carrol, J.C. Supporting genetics in primary care: investigating how theory can inform professional education. (2016). *European Journal Human Genetics*, 24(11), 1541–1546.

22. Guttmacher A.E., Porteous M.E., McInerney J.D. Educating health-care professionals about genetics and genomics. (2007). *Nature Reviews Genetic*, 8(2), 151–157.

23. Vieira, T. A., Giugliani, C., da Silva, L. P., Faccini, L. S., Leite, J. C. L., Artigalás, O. A. P., ... & Giugliani, R. (2013). Inclusion of medical genetics in primary health care: report of a pilot project in Brazil. *Journal of Community Genetics*, 4(1), 137-145.

24. Qureshi N., Modell B., Modell M. Raising the profile of genetics in primary care. (2004). *Nature Reviews Genetics*, 5(10), 783–90.

25. Battista, R. N., Blancquaert, I., Laberge, A. M., Van Schendel, N., & Leduc, N. (2012). Genetics in health care: an overview of current and emerging models. *Public Health Genomics*, 15(1), 34-45.

26. Ramalho, A. S. (2000). Community Genetics: a new discipline and its application in Brazil. *Cadernos de Saúde Pública*, 16(1), 261-263.

27. Tomasi, E., Facchini, L. A., & Maia, M. D. F. S. (2004). Health information technology in primary health care in developing countries: a literature review. *Bulletin*

of the World Health Organization, 82(11), 867-874.

28. Marcolino, M. S., Alkmim, M. B., Assis, T. G. P., Sousa, L. A. P. D., Ribeiro, A. L. P. (2014). Teleconsultorias no apoio à atenção primária à saúde em municípios remotos no estado de Minas Gerais, Brasil. *Revista Panamericana de Salud Pública*, 35, 345-352.

29. World Health Organization [WHO]. Resolutions And Decisions - WHA58.28 - eHealth [Internet]. 2005.

30. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria Nº 2.546 de 27 de Outubro de 2011. *Diário Oficial da União* [Internet]. 2011.

31. Brasil. Ministério da Saúde. Universidade Federal do Rio Grande do Sul. Manual de Telessaúde para Atenção Básica / Atenção Primária à Saúde [Internet]. 2012.

32. Gonçalves, M. R., Umpierre, R. N., D'Avila, O. P., Katz, N., Mengue, S. S., Siqueira, A. C. S., ... & Agostinho, M. R. (2017). Expanding primary care access: a telehealth success story. *The Annals of Family Medicine*, 15(4), 383-383.

33. Otten, E., Birnie, E., Ranchor, A. V., & van Langen, I. M. (2016). Online genetic counseling from the providers' perspective: counselors' evaluations and a time and cost analysis. *European Journal of Human Genetics*, 24(9), 1255.

34. Hilgart, J. S., Hayward, J. A., Coles, B., & Iredale, R. (2012). Telegenetics: a systematic review of telemedicine in genetics services. *Genetics in medicine*, 14(9), 765.

7. ARTIGO

O artigo será submetido à revista Cadernos Saúde Coletiva, da Universidade Federal do Rio de Janeiro.

Alô Genética: um modelo de suporte na integração da Genética Médica com a Atenção Primária à Saúde.

RESUMO

Introdução: Os profissionais que atuam na Atenção Primária à Saúde podem identificar pacientes que necessitam atenção especializada em genética médica e realizar encaminhamentos mais precocemente, porém limitações no conhecimento da aplicação da genética na medicina podem barrar sua atuação. As ferramentas para acesso remoto surgem como um apoio para dar suporte à atuação destes profissionais. O objetivo deste trabalho é descrever a atuação do Serviço Alô Genética, um serviço de suporte remoto na área de genética médica. **Métodos:** O presente estudo descreve os casos atendidos pelo serviço de janeiro a setembro de 2017, realiza um levantamento dos serviços de genética no Rio Grande do Sul e avalia os encaminhamentos a um serviço especializado em genética. Os dados foram descritos por meio de frequências absolutas e relativas. **Resultados:** Foram realizados 40 atendimentos pelo Alô Genética, 57,5% dos demandantes eram médicos; 87,5% da demanda foi para discutir casos e 83,9% dos casos foram finalizados com orientação e encaminhamento. Os Serviços de Genética do Rio Grande do Sul oferecem atendimento em praticamente todas as sub-especialidades

da genética, entretanto a realização de exames é limitada na maioria dos serviços. A média de tempo de espera para consulta especializada foi de 10,7 meses, variando entre 1 mês e 4 anos. **Conclusão:** O Alô Genética pode ser uma ferramenta para ajudar a suprir a demanda dos profissionais da APS por maiores informações sobre Genética Médica, auxiliando na seleção dos encaminhamentos, o que pode diminuir o tempo de espera dos pacientes pelo atendimento especializado, além de antecipar as avaliações necessárias para um atendimento especializado completo.

Palavras chave: Atenção Primária, Sistema Único de Saúde, Telemedicina, Genética Comunitária, Genética Médica.

ABSTRACT

Introduction: Professionals working in Primary Health Care can identify patients who need specialized attention in medical genetics and perform referrals earlier, but limitations in the knowledge of the application of genetics in medicine may impede their performance. The tools for remote access help to support the performance of these professionals. The objective of this work is to describe the performance of the Hello Genetics program, a remote support service in the area of medical genetics.

Methods: The present study describes the consultations to the service from January to September 2017, conducts a survey of the genetic services in Rio Grande do Sul and evaluates the referrals to a specialized service in genetics. The data were described by means of absolute and relative frequencies. **Results:** 40 consultations were performed by Hello Genetics, 57.5% of the applicants were doctors; 87.5% of the demand was to discuss cases and 83.9% of the cases were finalized with guidance and referral. The Genetics Services of Rio Grande do Sul state provide

care in virtually all sub-specialties of genetics. Testing, however, is limited in most services. The average waiting time for specialized consultation was 10.7 months, ranging from 1 month to 4 years. **Conclusion:** Hello Genetics can be a tool to help supply the demand of PHC professionals for more information about Medical Genetics, helping to select referrals, which can reduce patients' waiting time for specialized care, and anticipate the tests required for a complete specialized evaluation.

Keywords: Primary Health Care, Unified Health System, Telemedicine, Community genetics, Medical Genetics.

INTRODUÇÃO

O campo de atuação da Genética Médica (GM) se expandiu para além de diagnosticar e tratar pessoas com doenças raras, incluindo em seu escopo a identificação de pacientes em risco de serem acometidos por alguma condição genética, e passou a atuar também em ações preventivas de saúde. Tendo isto em vista, sabendo que a prevenção e promoção de saúde são o principal foco da Atenção Primária à Saúde (APS), os profissionais que atuam nesta linha de cuidado são fundamentais para a identificação dos pacientes que precisam da GM, podendo também contribuir para coletar o histórico familiar dos pacientes, realizando avaliações de risco e podendo identificar situações críticas mais precocemente (1).

Em 2014 foi publicada pelo Ministério da Saúde (MS) a Portaria 199 com o objetivo de instituir a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprovando diretrizes em todos os níveis de atenção à saúde e instituindo custeio específico. Com o objetivo de qualificar a atenção às pessoas com doenças

raras, a Portaria estabelece que a Atenção Básica deva encaminhar oportunamente a pessoa com suspeita de doença rara para confirmação diagnóstica, coordenando e mantendo o cuidado quando forem referenciadas para outros pontos da rede de saúde (2).

O papel dos profissionais da APS na identificação de pacientes que podem se beneficiar do encaminhamento para serviços de genética é de grande importância. No entanto, algumas barreiras podem interferir e prejudicar esta atuação, tais como o conhecimento limitado em genética, a falta de prática na coleta detalhada da história médica e familiar dos pacientes, a falta de confiança desses profissionais no seu próprio conhecimento em genética e também a dificuldade de acesso aos serviços especializados em genética (1).

No Brasil, a maioria dos centros especializados em GM é de nível terciário e está localizada nas regiões Sudeste e Sul, as mais desenvolvidas do país. Assim, grande parte dos brasileiros não tem acesso a estes serviços. Como os especialistas em GM tendem a se agrupar nos principais centros de serviços médicos do Brasil, que estão localizados nesta região, grande parte dos estados brasileiros fica desassistida nesta especialidade, por contar com poucos ou com nenhum médico geneticista (3).

Neste contexto, as ações de suporte remoto surgem como ferramentas úteis para o suporte dos profissionais que atuam na APS. Ações de teleeducação e teleassistência contribuem melhorando a qualidade do atendimento e assistência através da realização de teleconsultorias, resolvendo dúvidas de diagnóstico, auxiliando na decisão de condutas terapêuticas e, conseqüentemente, aumentando a resolubilidade do nível da APS (4).

O Alô Genética – Serviço de Informações sobre Genética Médica para profissionais que atuam na Atenção Primária à Saúde - teve início em 2013, após ter sido realizado o projeto Genética Comunitária: a inserção da GM na APS em Porto Alegre, o qual consistia na aplicação de um programa educativo piloto como estratégia para uma integração da GM e da APS em Porto Alegre. Durante o projeto, foi identificada a necessidade de uma estratégia de suporte continuado aos profissionais da APS em relação à especialidade GM, visto que estes profissionais não tinham com quem discutir casos específicos desta especialidade médica, e muitas vezes tinham dúvidas sobre a necessidade de realizar ou não encaminhamentos.

Com isso, o objetivo deste trabalho é descrever a atuação do Serviço Alô Genética, bem como caracterizar a rede de encaminhamento especializado existente no Estado do Rio Grande do Sul (RS).

METODOLOGIA

O Alô Genética é um projeto de extensão do Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (SGM/HCPA) e da Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS). O objetivo principal do serviço é dar suporte aos profissionais que atuam na APS para esclarecimento de dúvidas, discussão de casos e orientações em geral, facilitando a tomada de decisão para o manejo dos pacientes e suas famílias na atenção básica ou o encaminhamento para atendimento especializado, através da disponibilização de uma linha telefônica gratuita (0800 642 6761), endereço eletrônico para correspondência

(alogenetica@ufrgs.br) e um *website* (www.alogenetica.com), com informações sobre o serviço, *links* úteis e disponibilização de material educativo.

O horário de atendimento telefônico é das 9h às 12h e das 14h às 17h, de segunda à sexta-feira, exceto feriados. Além disso, existe a possibilidade de deixar recados pela secretária eletrônica, que funciona 24h. O atendimento da linha telefônica é feito por bolsistas de iniciação científica do SGM/HCPA, que coletam informações iniciais sobre o consulente e enviam para o mesmo uma ficha com informações básicas para o seguimento do atendimento, tais como dados do demandante, resumo do caso, história familiar, exames disponíveis, entre outros. O consulente é instruído a preencher a ficha com o maior número de informações possíveis e retorná-la por *e-mail* para seguimento do caso.

Ao receber a ficha preenchida, uma enfermeira, juntamente com os médicos geneticistas voluntários vinculados ao projeto, elabora um relatório de atendimento, contendo: Informações sobre o caso clínico; Resumo sobre a condição aferida; Referências bibliográficas; e Conduta Recomendada.

A divulgação do Alô Genética se deu inicialmente através de sua apresentação em reuniões dos conselhos de saúde e também do envio de um cartaz com informações sobre o projeto a postos de saúde do estado do RS, além da apresentação do projeto em eventos científicos. Posteriormente, a divulgação do serviço foi realizada através da veiculação dos Protocolos de Encaminhamento para Genética Médica

O presente estudo descreve os casos atendidos pelo serviço Alô Genética de janeiro a setembro de 2017, período após a publicação dos Protocolos de encaminhamento para GM pelo TelessaúdeRS, no qual o Alô Genética está

disponibilizado para consultorias e discussão de casos (5) . As cidades de atuação dos consulentes foram agrupadas por regiões do RS e locais fora do RS. Os tipos de atendimento foram agrupados em “Informações em geral” e “Discussão de caso”. O desfecho dos atendimentos foi classificado como Sem Retorno (quando os consulentes fazem um contato inicial, mas não dão seguimento ao atendimento, seja por não enviar a ficha preenchida ou por não dar retorno sobre questionamentos feitos que são necessários para dar uma resposta ao caso) e Resolvido (quando o relatório de atendimento é enviado ao consulente). Os casos resolvidos foram classificados pelo desfecho: Consulente recebeu orientação e paciente seguiu para encaminhamento para genética; Consulente recebeu orientação sem necessidade de encaminhamento do paciente para genética; Consulente teve sua dúvida esclarecida.

Foi também realizado um levantamento sobre os serviços de GM do RS, com o objetivo de identificar quais atendimentos são prestados e quais exames são realizados em diferentes regiões do estado. Este levantamento foi realizado através do preenchimento de um questionário *online*, enviado aos chefes dos oito serviços de genética reconhecidos pela Sociedade Brasileira de GM no estado do RS.

Além disso, para buscar identificar o impacto do Alô Genética nos encaminhamentos para Serviços de Referência, foi realizada uma pesquisa para colher dados sobre a adequação dos encaminhamentos de pacientes ao SGM/HCPA. Entre os meses de agosto a outubro de 2017, foram acompanhadas consultas do Ambulatório de Triagem em Genética do HCPA, que recebe encaminhamentos da rede básica e ocorre uma vez na semana, atendendo em média 10 pacientes ao dia. Após aceitarem participar do estudo, os pacientes ou responsáveis assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE), e

responderam um pequeno questionário com perguntas para caracterização da amostra, sobre o encaminhamento, sobre atendimentos prévios com especialistas e sobre sua opinião a respeito do fluxo dos encaminhamentos do SUS. Após atender os pacientes, os médicos responsáveis pelo atendimento também responderam um questionário sobre a necessidade e adequação do encaminhamento. Antes de responder ao questionário, os profissionais também assinaram um TCLE.

Todos os dados foram organizados em tabelas no Microsoft Excel para posterior descrição por meio de frequências absolutas e relativas. O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, sob CAAE nº 04030512.9.0000.5327.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

De janeiro a setembro de 2017 foram realizados 40 atendimentos pelo Alô Genética, sendo as demandas recebidas por telefone ou e-mail. Em relação aos locais de atuação dos profissionais consultantes, a região metropolitana do estado do RS foi a que mais buscou o serviço, representando 30% dos demandantes. Vale ressaltar que, apesar de o Alô Genética ter como objetivo inicial atender apenas o estado do RS, foram recebidas quatro solicitações de outros estados brasileiros, sendo duas de São Paulo, uma do Paraná e uma de Santa Catarina (Tabela 1). A utilização de serviços semelhantes de suporte remoto é apresentada como um instrumento importante para transpor as barreiras culturais e geográficas para os serviços de saúde, disseminando a informação em saúde, muitas vezes evitando ou diminuindo a locomoção para os centros de referência, localizados em sua maioria nos grandes centros urbanos (6).

Os profissionais que entraram em contato com o serviço, buscando informações ou auxílio para discussão de casos, foram em sua maioria médicos (57,5%), seguidos por enfermeiros (20%), tendo entrado em contato, também, outros profissionais. Um estudo de revisão de literatura de 2014 mostrou que os serviços de telemedicina são amplamente utilizados por médicos e enfermeiros, mas também por outros profissionais da área da saúde, assim como encontramos em nosso trabalho (7).

Referente ao tipo de atendimento, a maioria da demanda pelo serviço foi para discutir casos (87,5%), o que demonstra um esgotamento da cultura até então dominante, que considera o saber profissional médico um saber nuclear e privado, baseado na assistência fragmentada e individual, reforçado pela exclusão da responsabilidade entre os diferentes profissionais que atendem o paciente. A possibilidade de discutir casos com outros profissionais, de outras especialidades, auxilia a lidar com a complexidade dos usuários e seus problemas de saúde, reconhecendo a interdependência da assistência à saúde da população e a necessidade e os benefícios do trabalho em equipe, que beneficiam, principalmente, os usuários (8,9).

Ao fazer o detalhamento das discussões de caso, foi possível identificar quatro grupos de discussão, apresentados na Tabela 2. Paciente apresentando alterações com suspeita de causa genética foi o principal motivador de discussão de casos através do Serviço. Um estudo realizado em 2013 identificou que os profissionais da APS desconhecem as ferramentas disponíveis na atenção primária para identificar e diferenciar doenças de origem genética, o que é feito ainda de maneira incipiente e não sistemática, indicando como a principal barreira para a identificação e o acompanhamento de famílias com doenças de origem genética e

anomalias congênitas a falta de recursos, tais como falta de educação permanente em genética, falta de equipes para referência na atenção especializada e falta de instrumentos para diagnóstico, como laboratórios e recursos de imagem (10).

Esta alta demanda (51,4%) por discussão de casos em que os pacientes apresentavam alguma alteração que pudesse ter uma causa genética pode ser justificada pela característica que as doenças genéticas raras têm de apresentar ampla diversidade de sinais e sintomas, não só entre doenças, mas também entre pessoas acometidas pela mesma alteração, dificultando sua identificação (11). Como indicado anteriormente, a carência de educação continuada em genética limita a prática dos profissionais da APS, e a demanda por orientações em casos específicos se eleva.

A segunda maior solicitação dos consulentes (24,3%) foi a necessidade de aconselhamento genético (AG). Estas solicitações apresentavam diagnósticos já estabelecidos na família dos pacientes, seja por filhos afetados ou membros da família do casal. O AG pode ser definido como um processo de comunicação que lida com problemas humanos relacionados à ocorrência ou ao risco de recorrência de uma doença genética em uma família (12). Na consulta de AG são cobertos diferentes aspectos da saúde, desde a reprodução biológica até cuidados precoces relativos a doenças genéticas de expressão tardia (13). Tendo em vista que este tipo de atendimento depende em grande parte da transmissão de conhecimento e da comunicação, onde o profissional deve apresentar as informações ao casal e a decisão deve ser tomada por eles, muitas vezes sem requerer auxílio técnico ou exame físico (nos casos onde o diagnóstico já está estabelecido), esta é uma área da GM que mais pode se beneficiar pelo uso dos serviços de suporte remoto (14).

Em relação ao desfecho dos casos, 31 foram considerados resolvidos (77,5%) e nove (22,5%) foram classificados como sem retorno, sendo que destes, sete não enviaram a ficha com as informações básicas sobre o caso, não sendo possível dar seguimento ao atendimento, e dois não esclareceram dúvidas enviadas pelos nossos consultores, o que impediu que o atendimento fosse finalizado. Dos 31 casos resolvidos, a maioria (83,9%) recebeu orientação e seguiu para encaminhamento para consulta genética. Três (9,7%) foram orientados sem necessidade de encaminhamento para consulta com geneticista e dois (6,4%) tiveram suas dúvidas respondidas. Neste tipo de especialidade médica, a consulta e avaliação criteriosa pelo médico geneticista é fundamental, por isso a maioria das suspeitas genéticas deve ser encaminhada. A falta desta avaliação especializada pode acarretar condutas inadequadas de tratamento, podendo, inclusive, gerar maiores custos para o sistema de saúde (15).

Em relação à caracterização dos serviços de GM no estado do RS foram incluídas as respostas de sete instituições que retornaram os questionários. As situações atendidas em todos os serviços são: Avaliação clínica de casos com suspeita de doença genética; Atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e/ou deficiência intelectual; Cromossomopatias; Erros Inatos do Metabolismo; Doenças neurogenéticas; Infertilidade e abortamentos de repetição e Aconselhamento genético. Dos exames questionados, o que é realizado no maior número de instituições é o cariótipo, que não é feito apenas em duas instituições. Na Tabela 3 estão detalhadas as respostas de todos os serviços.

A caracterização dos 27 pacientes que responderam ao questionário aplicado no ambulatório de triagem em genética do HCPA está apresentada na Tabela 4. A média de tempo de espera para consulta com o geneticista, relatada pelos

pacientes, foi de 10,7 meses, variando entre 1 mês e 4 anos. Este tempo de encaminhamento foi considerado adequado pelos médicos que atenderam os pacientes em 63% dos casos, e inadequado (mais demorado que o necessário) em 37% dos casos. Neste ponto, vale ressaltar que os pacientes que tiveram menor tempo de espera foram os residentes de Porto Alegre, com um intervalo de 1 a 6 meses de espera, apenas.

A grande variação entre o tempo de espera para cada paciente é também encontrada em um estudo que avaliou o tempo de espera para uma primeira consulta para a especialidade de Reumatologia em um hospital público também em Porto Alegre. Neste estudo, a variação foi de 3 dias a 8 anos de espera. O mesmo estudo mostra que pacientes procedentes da capital também tiveram um tempo de espera menor que pacientes de outras localidades (16).

Os casos encaminhados para a especialidade da genética foram identificados por diferentes profissionais da área da saúde, sendo um caso identificado por uma professora. Salienta-se que os médicos da atenção básica foram responsáveis pela identificação de 26% dos pacientes. Considerando que os profissionais da APS são o contato inicial do usuário com o sistema de saúde, seria esperado que estes fossem os maiores identificadores de casos que necessitam de uma avaliação genética. Estes resultados podem indicar a falta de conhecimento dos profissionais da APS em identificar pacientes elegíveis para o encaminhamento ao atendimento especializado, o que pode ser causado pela preocupação com as complexidades dos testes genéticos diagnósticos, pela ausência de intervenções efetivas na maioria das síndromes genéticas e pela falta de habilidade na coleta da história familiar focada nas doenças genéticas e no fornecimento de orientações adequadas, resultando na falta de confiança dos profissionais para desempenhar este papel (17).

Os médicos que atenderam os pacientes no ambulatório consideraram que 92,6% foram encaminhados de maneira correta, e 7,4% (dois casos) não precisavam da consulta. Esses dois casos não haviam sido discutidos com o Alô Genética, o que mostra que outros encaminhamentos ainda podem ser evitados.

O fluxo dos encaminhamentos do SUS foi avaliado como ótimo ou bom pela maioria dos usuários (77,8%). Um estudo que avaliou o SUS de uma maneira mais ampla e em diferentes estados encontrou resultados semelhantes, onde os usuários em sua maioria consideraram o serviço como bom, mas também enumeraram críticas ao sistema, não significando uma avaliação negativa de maneira geral (18).

CONCLUSÕES

Tendo em vista que os serviços de teleconsultoria em saúde estão em expansão no Brasil, o Alô Genética tem potencial de crescimento, podendo auxiliar na tomada de decisão dos profissionais da APS que, como já exposto, necessitam de suporte continuado em GM, e muitas vezes não se sentem confortáveis em realizar avaliações ou encaminhamentos referentes a esta especialidade.

Apesar de, no período avaliado pelo estudo, o Alô Genética ter evitado apenas dois encaminhamentos, é possível supor que atendendo um maior número de casos o número de encaminhamentos desnecessários e evitados pode ser maior, melhorando o tempo de espera daqueles pacientes que realmente podem se beneficiar de um atendimento especializado em GM. Além disso, os consulentes recebiam da equipe do Alô Genética orientações sobre quais avaliações poderiam ser realizadas antecipadamente, como solicitação de exames ou realização de exames físicos mais direcionados. Isso com o objetivo de que o paciente chegue ao

geneticista com exames que serão úteis para sua avaliação e auxiliando um possível diagnóstico em menos tempo, quando for o caso, pois os exames ou avaliações específicas já estariam realizados ou solicitados.

Este trabalho relata os primeiros meses de atuação de forma sistematizada do Alô Genética. Acreditamos que se trata de um serviço promissor, o qual poderá cada vez mais auxiliar os profissionais da APS na tomada de decisão referente à GM, qualificando o processo de referência para esta especialidade e, com isso, trazendo benefícios diretos à sociedade. Com uma maior divulgação e estreitamento de laços com estruturas já consagradas, como o Telessaúde RS, o Alô Genética poderá comprimir a missão de contribuir com a real integração entre a GM e a APS.

Tabela 1. Formação e área de atuação dos consulentes (n=40)

	n	%
Formação		
Médicos	23	57,5
Enfermeiros	8	20,0
Técnicos de Enfermagem	1	2,5
Psicólogos	1	2,5
Secretários	1	2,5
Não responderam	6	15,0
Local de atuação		
Região metropolitana do RS	12	30,0
Região noroeste do RS	9	22,5
Região centro oriental do RS	5	12,5
Região sudoeste do RS	5	12,5
Região nordeste do RS	1	2,5
Regiões fora do RS	4	10,0
Não responderam	4	10,0

Tabela 2. Detalhamento das discussões de caso (n=37)

	n	%
Paciente com alterações com suspeita de causa genética	19	51,4
Paciente necessitando aconselhamento genético	9	24,3
Paciente com diagnóstico ou suspeita de síndrome específica	5	13,5
Paciente com resultado de teste do pezinho alterado	1	2,7
Sem seguimento*	3	8,1

* Consulente referiu por telefone querer discutir um caso, mas não retornou a ficha preenchida.

Tabela 3. Atendimentos realizados nos Serviços de Genética do RS (numerados de 1 a 7)

Atendimentos Realizados	1	2	3	4	5	6	7
Avaliação clínica de casos com suspeita de doença genética	X	X	X	X	X	X	X
Defeitos congênitos e síndromes dismórficas	X	X	X	X		X	X
Atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e/ou deficiência intelectual	X	X	X	X	X	X	X
Cromossomopatias	X	X	X	X	X	X	X
Erros Inatos do Metabolismo	X	X	X	X	X	X	X
Doenças neurogenéticas	X	X	X	X	X	X	X
Genética do câncer	X		X	X		X	
Infertilidade e abortamentos de repetição	X	X	X	X	X	X	
Aconselhamento genético	X	X	X	X	X	X	X

Tabela 4. Exames realizados nos Serviços de Genética do RS (numerados de 1 a 7)

Exames Realizados	1	2	3	4	5	6	7
Diagnóstico Laboratorial – Citogenética	X	X	X	X			X
Diagnóstico Laboratorial – Genética Bioquímica	X		X				X
Diagnóstico Laboratorial – Genética Molecular	X		X	X			
Cariótipo	X	X	X	X			X
FISH* em metáfase ou núcleo interfásico	X			X			
Identificação de Alteração Cromossômica Submicroscópica por Array-CGH**	X						
Testes de triagem para erros inatos do metabolismo	X	X					X
Dosagem de aminoácidos	X	X					X
Perfil de acilcarnitinas	X						
Análise de ácidos orgânicos	X						
Dosagem de GAGs*** urinários	X	X					
Análise de GAGs*** urinários por cromatografia ou eletroforese	X						
Cromatografia de glicídios, oligossacarídeos e/ou sialiloligossacarídeos na urina	X						
Ensaio enzimático em sangue em papel filtro, plasma, leucócitos ou fibroblastos	X						
Focalização isoeletrica da transferrina	X						
Análise de DNA pela técnica de Southern Blot	X	X					
Sequenciamento de DNA para identificação de mutações	X						
Análise de DNA por MLPA****	X				X		

* FISH: *Fluorescent In Situ Hybridization*

** CGH: Hibridação genômica comparativa baseada em microarranjos

*** GAGs: Glicoaminoglicanos

****MLPA: *Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification*

Tabela 5. Caracterização dos pacientes encaminhados ao ambulatório de Triagem em Genética do HCPA (n=27)

	N	%
Procedência		
Porto Alegre	17	63,0
Outras cidades do RS	10	37,0
Tempo de espera para consulta com Geneticista		
1 a 8 meses	17	63,0
1 ano	1	3,7
2 anos	6	22,2
3 anos	1	3,7
4 anos	1	3,7
Não sabe	1	3,7
Quem identificou necessidade de encaminhamento		
Oncologista	9	33,2
Médico da APS*	7	26,0
Neurologista	7	26,0
Enfermeira	1	3,7
Fisioterapeuta	1	3,7
Pediatra	1	3,7
Professora	1	3,7
Avaliação do fluxo de encaminhamentos do SUS		
Ótimo	7	26,0
Bom	14	51,8
Regular	3	11,1
Ruim	2	7,4
Péssimo	1	3,7

* APS: Atenção Primária à Saúde

REFERÊNCIAS

1. Mikat-Stevens, N. A., Larson, I. A., & Tarini, B. A. (2015). Primary-care providers' perceived barriers to integration of genetics services: a systematic review of the literature. *Genetics in Medicine*, 17(3), 169-176.
2. Portaria nº199 de 3 de janeiro de 2014. Brasil. Ministério da Saúde. (oct11.2017).
3. Acosta, A. X., Abé-Sandes, K., Giugliani, R., & Bittles, A. H. (2013). Delivering genetic education and genetic counseling for rare diseases in rural Brazil. *Journal of genetic counseling*, 22(6), 830-834.
4. Nunes, A. A., Bava, M. C. G. C., Cardoso, C. L., Mello, L. M. D., Trawitzki, L. V. V., Watanabe, M. G. D. C., ... & Santos, V. D. (2016). Telemedicina na Estratégia de Saúde da Família: avaliando sua aplicabilidade no contexto do PET Saúde. *Cadernos de Saúde Coletiva*, Rio de Janeiro, 24(1), 99-104.
5. Harzheim E., Agostinho M.R., Katz N.A.A. da S., Harzheim E., Saute J.A.M., Brenner, J.K Protocolos de encaminhamento para Genética Médica [internet]. 2016.
6. Piropo, T. G. D. N., & Amaral, H. O. S. D. (2015). Telessaúde, contextos e implicações no cenário baiano. *Saúde em Debate*, 39(104), 279-287.
7. Marques, M. R., Ribeiro, E. C. C., Santana, C. S., & Elui, V. M. (2014). Aplicações e benefícios dos programas de Telessaúde e Telerreabilitação: uma revisão da literatura. *Revista Eletrônica de Comunicação, Informação & Inovação em Saúde*, 8(1), 43-52.
8. Cunha, G. T., & Campos, G. W. D. S. (2011). Apoio matricial e atenção primária em saúde. *Saúde e Sociedade*, 20(4), 961-970.
9. Nascimento, D. D. G. D., & Oliveira, M. A. D. C. (2010). Reflexões sobre as competências profissionais para o processo de trabalho nos Núcleos de Apoio à Saúde da Família. *O mundo da Saúde*, 34(1), 92-96.
10. Vieira, D. K. R., Attianezi, M., Horovitz, D. D., & Llerena Jr, J. C. (2013). Atenção em genética médica no SUS: a experiência de um município de médio porte. *Physis: Revista de Saúde Coletiva*, 23(1), 243-261.
11. Jorge, A.O., Magalhães Jr., H.M., Passos, J.E.F., de Vasconcelos, L.L.C. Diretrizes para atenção integral às pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde. Brasília (BR). Ministério da Saúde; 2014.
12. Vieira, T.A., Giugliani, R. Manual de Genética Médica para Atenção Primária à Saúde. 1 st ed. Porto Alegre (BR). Artmed; 2013.
13. Guedes C., Diniz D. (2009). A ética na história do aconselhamento genético: um desafio à educação médica. *Revista Brasileira de Educação Médica*, 33(2), 247-252.

14. Otten, E., Birnie, E., Lucassen, A. M., Ranchor, A. V., & Van Langen, I. M. (2016). Telemedicine uptake among Genetics Professionals in Europe: room for expansion. *European Journal of Human Genetics*, 24(2), 157-163.
15. Simon, J. C., Maltchik, M., Silva, E. E. D., Lima, V. R. B. D., & Bredemeier, M. (2008). Avaliação do tempo de espera para consultas de Reumatologia em centro de atendimento terciário de Porto Alegre RS. *Revista AMRIGS*, 52(4), 303-308.
16. Wilson, B. J., Islam, R., Francis, J. J., Grimshaw, J. M., Permaul, J. A., Allanson, J. E., ... & Carroll, J. C. (2016). Supporting genetics in primary care: investigating how theory can inform professional education. *European Journal of Human Genetics*, 24(11), 1541-1546.
17. Castro, H. C. D. O. D., Machado, L. Z., Walter, M. I. M. T., Ranincheski, S. M., Schmidt, B. V., Marinho, D. N. C., & Campos, T. M. D. A. (2012). A satisfação dos usuários com o Sistema Único de Saúde (SUS). *Sociedade em Debate*, 14(2), 113-134.

8. CONSIDERAÇÕES FINAIS E PERSPECTIVAS FUTURAS

Os serviços de suporte remoto têm sido implementados para auxiliar os profissionais da saúde na tomada de decisão e melhor selecionar e direcionar a grande demanda de consultas especializadas que o SUS enfrenta atualmente. O Alô Genética surge como um serviço específico para ajudar a suprir a demanda dos profissionais da APS por maiores informações sobre GM, orientando-os na realização de exames, tomada de decisões e necessidade de encaminhamentos, uma vez que a maioria dos profissionais que atuam na APS não se sente confortável em realizar avaliações genéticas, por falta de conhecimento e de capacitação nesta especialidade, conforme demonstra a literatura.

O tempo de espera para consultas com geneticista teve uma grande variação, mas ainda existem pacientes que aguardam muito tempo por este atendimento. O presente estudo demonstrou que alguns encaminhamentos podem ser evitados através das teleconsultorias, o que poderia diminuir o tempo de espera dos pacientes que realmente precisam de um atendimento especializado. Além de evitar encaminhamentos desnecessários, as teleconsultorias em genética são úteis também na antecipação das avaliações necessárias para um atendimento genético completo, ou seja, os profissionais da APS são orientados sobre quais avaliações podem ser úteis para cada atendimento, assim o profissional pode solicitar essas avaliações para que o paciente já chegue ao geneticista com exames que serão essenciais para o seu manejo.

Acreditamos no Alô Genética como um serviço promissor que se tornará uma ferramenta reconhecida de suporte e de grande utilidade aos profissionais da APS, qualificando o processo de referência para esta especialidade e, com isso, trazendo benefícios diretos à

sociedade. Com uma maior divulgação e estreitamento de laços com o TelessaúdeRS, o Alô Genética poderá comprimir a missão de contribuir com a real integração entre a GM e a APS.

Para os próximos anos as perspectivas são de crescimento para o serviço Alô Genética. Está sendo iniciada uma parceria mais estreita com o serviço TelessaúdeRS, cuja plataforma *on-line* está sendo aperfeiçoada e na qual o Alô Genética será inserido, dando suporte aos profissionais, inicialmente do RS, e futuramente de todo o Brasil.

Além disso, pretendemos desenvolver um Curso de Genética para profissionais que atuam na APS a ser disponibilizado pelo *website*, além de disponibilizar material de apoio para atividades de prevenção junto à comunidade, expandindo o escopo de atuação do Alô Genética como uma estratégia de suporte à integração da GM e da APS.

9. APÊNDICES

9.1 Website www.alogenetica.com

Alô Genética Login / Registre-se

[Página Inicial](#) | [Acesso Restrito](#) | [Sobre](#) | [Equipe](#) | [Contato](#) | [Links](#)

GENÉTICA COMUNITÁRIA

0800 642 6761

Serviço de Informações Sobre Genética Médica
para profissionais que atuam na
ATENÇÃO PRIMÁRIA À SAÚDE

O que é?

O Alô Genética é um serviço de suporte em Genética Médica, voltado para auxiliar profissionais que atuam na Atenção Primária à Saúde, esclarecendo dúvidas, discutindo casos e fornecendo orientações em geral.

[Saiba mais >>](#)

Como entrar em contato?

Qualquer profissional de saúde que atua na Atenção Primária pode entrar em contato com o **Alô Genética** ligando para o telefone **0800 642 6761**, ou enviando um e-mail para alogenetica@ufrgs.br.

[Entrar em Contato>>](#)

0800 642 6761 | Email: alogenetica@ufrgs.br

© 2017 por Alô Genética

9.2 Cartaz de divulgação Alô Genética



The poster features a light blue background with a large, faint DNA double helix graphic. On the left side, there are four logos: 'GENÉTICA COMUNITÁRIA' with a blue swirl icon; 'HOSPITAL DE CLÍNICAS PORTO ALEGRE RS' with a stylized four-leaf clover icon; 'GENÉTICA SERVIÇO DE GENÉTICA MÉDICA HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE' with a blue dot matrix icon; and the WHO logo with the text 'Centro Colaborador da Organização Mundial da Saúde para o Desenvolvimento de Serviços de Genética Médica na América Latina'. Below these is the 'UFRGS' logo with a flame icon. The right side has a dark teal header with the text 'ALÔ GENÉTICA 0800 642 6761'. Below this, the main text describes the service as 'Serviço de Informações sobre Genética para Profissionais que trabalham com ATENÇÃO PRIMÁRIA À SAÚDE'. It lists the objective as providing support to primary care professionals, the target audience as professionals and students, and the telephone service hours as 9h-12h and 14h-17h, with 24h electronic support.

ALÔ GENÉTICA
0800 642 6761

Serviço de Informações sobre Genética para Profissionais que trabalham com ATENÇÃO PRIMÁRIA À SAÚDE

OBJETIVO:
Proporcionar suporte permanente aos profissionais da Atenção Primária à Saúde (APS) em relação às questões que envolvam genética médica

PÚBLICO-ALVO:
Profissionais e estudantes vinculados à APS

HORÁRIO DE ATENDIMENTO TELEFÔNICO:
9 às 12h e 14 às 17h (segunda à sexta-feira, exceto feriados).
Atendimento **24h** pela secretária eletrônica

aogenetica@ufrgs.br
www.aogenetica.com



Marcos do Desenvolvimento (para casos de crianças e adultos com deficiência intelectual):

História Familiar

Consanguinidade (casamento entre parentes) na família: Não Sim: _____

Outros casos semelhantes na família: Não Sim: _____

Exames (de imagem, laboratoriais, genéticos) disponíveis: Não Sim: **Enviar por e-mail.**

Alterações Morfológicas no paciente? Não Sim: _____

* Se possível, enviar fotos.

9.4 Relatório de Atendimento



RELATÓRIO DE ATENDIMENTO

Informações do demandante**Nome:****Email:****Formação:****Local de atuação:****Data:****Informações sobre o caso clínico:****Resumo sobre a condição referida:****Referências:****Conduta Recomendada:****Responsável pelo atendimento:**

9.5 Questionário *on-line*

Atendimentos em Genética - RS

Prezados,

Estamos fazendo um levantamento dos atendimentos em genética médica oferecidos nas diferentes instituições do RS.

Pedimos sua colaboração para preencher o questionário abaixo com as informações do seu serviço de atuação.

Muito obrigado.

***Obrigatório**

Endereço de e-mail *

Seu e-mail

Nome do seu serviço: *

Sua resposta

Cidade: *

Sua resposta

Seu cargo na instituição: *

Sua resposta

Selecione quais das situações abaixo são atendidas no seu serviço:

- Avaliação clínica de casos com suspeita de doença genética
- Diagnóstico Laboratorial – Citogenética
- Diagnóstico Laboratorial – Genética Bioquímica
- Diagnóstico Laboratorial – Genética Molecular
- Defeitos congênitos e síndromes dismórficas
- Atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e/ou deficiência intelectual
- Cromossomopatias
- Erros Inatos do Metabolismo
- Doenças neurogenéticas
- Genética do câncer
- Infertilidade e abortamentos de repetição
- Aconselhamento genético
- Outro: _____

Selecione quais exames são realizados no seu serviço:

- Cariótipo
- FISH em metáfase ou núcleo interfásico
- Identificação de Alteração Cromossômica Submicroscópica por Array-CGH
- Testes de triagem para erros inatos do metabolismo
- Dosagem de aminoácidos
- Perfil de acilcarnitinas
- Análise de ácidos orgânicos
- Dosagem de GAGs urinários
- Análise de GAGs urinários por cromatografia ou eletroforese
- Cromatografia de glicídios, oligossacarídeos e/ou sialiloligossacarídeos na urina
- Ensaios enzimáticos em sangue em papel filtro, plasma, leucócitos ou fibroblastos
- Focalização isoeletrica da transferrina
- Análise de DNA pela técnica de Southern Blot
- Sequenciamento de DNA para identificação de mutações
 - Análise de DNA por MLPA
 - Outro: _____

Comentários:

Sua resposta _____

Envie-me uma cópia das minhas respostas.

ENVIAR

9.6 TCLE pacientes

Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE)

Participantes: pacientes

Você está sendo convidado(a), na condição de paciente ou de acompanhante de um(a) paciente, a participar de uma pesquisa relacionada ao projeto INTEGRAÇÃO DA GENÉTICA MÉDICA COM A ATENÇÃO PRIMÁRIA À SAÚDE: UMA ESTRATÉGIA MULTIFACETADA DE SUPORTE, com o objetivo de **Avaliar os Encaminhamentos** que a rede básica de saúde faz para o Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (SGM/HCPA). Estamos realizando esta pesquisa para conhecer melhor o fluxo de encaminhamento de consultas das Unidades Básicas de Saúde (UBS) para o SGM/HCPA, visando reunir informações que nos ajudem a melhorar estes encaminhamentos.

Sua participação consiste em responder um questionário, com duração aproximada de 20 minutos. Além disso, seu prontuário (ou do paciente que você acompanha) também poderá ser consultado, para verificar informações relacionadas ao seu encaminhamento (ou do paciente que você acompanha).

A participação na pesquisa não trará benefício direto aos participantes, mas contribuirá para o aumento de conhecimento sobre o encaminhamento para o serviço especializado de genética, sendo que os resultados poderão auxiliar no melhor fluxo de encaminhamentos das UBS para o SGM/HCPA. Não são conhecidos riscos associados ao questionário aplicado. A participação no estudo é voluntária, e a não participação não implicará em nenhum tipo de prejuízo ao atendimento nesta instituição.

Não está previsto nenhum tipo de pagamento pela participação no estudo, sendo que os participantes não terão nenhum custo com respeito ao questionário aplicado. Nos comprometemos a manter a confidencialidade dos dados obtidos através do questionário. Os resultados serão divulgados de maneira agrupada e em meio científico, não expondo a identificação pessoal dos participantes.

Todas as dúvidas sobre o projeto e o objetivo específico a ser avaliado poderão ser esclarecidas antes, durante ou após a aplicação do questionário com a pesquisadora responsável Taiane Alves Vieira, com o telefone comercial (51) 33598011. O Comitê de Ética e Pesquisa poderá ser contatado para esclarecimento de dúvidas sobre a pesquisa, no 2º andar do HCPA, sala 2227, ou através do telefone 051-33597640, das 8h às 17h, de segunda à sexta feira. O documento foi elaborado em duas vias, sendo que uma delas será entregue aos participantes e outra mantida pelo grupo de pesquisadores do projeto.

Nome do participante: _____ Assinatura: _____

Nome do responsável: _____ Assinatura: _____

Nome da Pesquisadora: _____ Assinatura: _____

Porto Alegre, ____ de _____ de 2017.

9.7 TCLE médicos

Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE)

Participantes: médicos

Você está sendo convidado(a) a participar de uma pesquisa relacionada ao projeto INTEGRAÇÃO DA GENÉTICA MÉDICA COM A ATENÇÃO PRIMÁRIA À SAÚDE: UMA ESTRATÉGIA MULTIFACETADA DE SUPORTE, com o objetivo de **Avaliar os Encaminhamentos** que a rede básica de saúde faz para o Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (SGM/HCPA). Estamos realizando esta pesquisa para conhecer melhor o fluxo de encaminhamento de consultas das Unidades Básicas de Saúde (UBS) para o SGM/HCPA, visando reunir informações que nos ajudem a melhorar estes encaminhamentos.

Sua participação consiste em responder um questionário com 08 perguntas, com duração aproximada de 10 minutos, sobre os pacientes que foram atendidos no ambulatório Genética Médica Triagem (GMT), no primeiro semestre de 2016. Além disso, o prontuário do paciente poderá ser consultado para complemento das informações que julgar necessárias, pois essa consulta foi consentida pelo paciente por TCLE.

A participação na pesquisa não trará benefício direto aos participantes, mas contribuirá para o aumento de conhecimento sobre o encaminhamento de pacientes acometidos por doenças genéticas para o serviço especializado de genética, sendo que os resultados poderão auxiliar no melhor fluxo de encaminhamentos das UBS para o SGM/HCPA. Não são conhecidos riscos associados ao questionário aplicado. A participação no estudo é voluntária, e a não participação não implicará em nenhum tipo de prejuízo.

Não está previsto nenhum tipo de pagamento pela participação no estudo, sendo que os participantes não terão nenhum custo com respeito ao questionário aplicado. Nos comprometemos a manter a confidencialidade dos dados obtidos através do questionário. Os resultados serão divulgados de maneira agrupada e em meio científico, não expondo a identificação pessoal dos participantes.

Todas as dúvidas sobre o projeto e o objetivo específico a ser avaliado poderão ser esclarecidas antes, durante ou após a aplicação do questionário com a pesquisadora responsável Taiane Alves Vieira, com o telefone comercial (51) 33598011. O Comitê de Ética e Pesquisa poderá ser contatado para esclarecimento de dúvidas sobre a pesquisa, no 2º andar do HCPA, sala 2227, ou através do telefone 051-33597640, das 8h às 17h, de segunda à sexta feira. O documento foi elaborado em duas vias, sendo que uma delas será entregue aos participantes e outra mantida pelo grupo de pesquisadores do projeto.

Nome do participante: _____ Assinatura: _____

Nome da Pesquisadora: _____ Assinatura: _____

Porto Alegre, ____ de _____ de 2017.