

PROGRAMAS DE RESIDÊNCIA MÉDICA EM GENÉTICA MÉDICA

OBJETIVOS GERAIS

- 1- Demonstrar conhecimentos de semiologia, elaboração do diagnóstico e plano de investigação.
- 2- Dominar a consulta à literatura e bancos de dados.
- 3- Dominar a coleta e interpretação dos exames laboratoriais em genética.
- 4- Dominar a comunicação verbal e não verbal, bem como a comunicação efetiva com a equipe.
- 5- Realizar relatos científicos.
- 6- Manter as boas práticas da especialidade.
- 7- Conduzir clinicamente pacientes com anomalias congênitas e doenças de etiologia genética.
- 8- Dominar aspectos reguladores da prática profissional e políticas públicas em Genética Médica, podendo demandar e responder a demandas dos gestores de saúde.

Ao Término do primeiro ano- R1

I- Avaliação clínica

- 1- Dominar a técnica de anamnese voltada para a genética com construção e interpretação de heredograma de pelo menos três gerações.
- 2- Dominar o exame físico geral e morfológico em pacientes em todas as faixas etárias.
- 3- Dominar o uso de ferramentas de pesquisa e bancos de dados para diagnóstico clínico.
- 4- Dominar a investigação de anomalias ocultas.
- 5- Valorizar a importância médica, ética e jurídica de registrar os dados e a evolução do paciente no prontuário de forma clara e concisa, manter atualizado no prontuário os resultados dos exames laboratoriais, radiológicos, histopatológicos, pareceres de outras clínicas chamadas a opinar e quaisquer outras informações pertinentes ao caso.

II- Investigação Laboratorial



1- Dominar a investigação de testes alterados de triagem neonatal do Programa Nacional de Triagem Neonatal.

III-Comunicação e Relacionamento

- 1- Atuar de acordo com normas éticas e de forma humanizada na sua prática profissional.
- 2- Comunicar diagnósticos e riscos de forma não diretiva, respeitando diferentes culturas e limitações cognitivas / educacionais.
- 3- Dominar de comunicação de más notícias.
- 4- Valorizar o trabalho em equipe inter, multi e transdisciplinar.
- 5- Dominar a apresentação de casos clínicos.

IV- Gestão do Conhecimento

- 1- Avaliar artigos científicos de acordo com sua etapa de formação.
- 2- Atuar de forma pró-ativa para a superação de suas limitações e para a superação de limitações de conhecimento.
- 3- Dominar o conhecimento de: Bases cromossômicas da hereditariedade; Padrões de herança mendeliana ; Padrões de herança não convencionais; Herança complexa e principais doenças relacionadas; Bases moleculares das doenças genéticas; Aspectos genéticos do desenvolvimento; Citogenética clássica; Propedêutica em genética clínica; Conceitos básicos em dismorfologia; Deficiência Intelectual e Transtorno do Espectro Autista; Principais síndromes cromossômicas; Principais síndromes monogênicas; Triagem neonatal; Fundamentos éticos, legais e sociais do Aconselhamento Genético e Comunicação de notícias difíceis.

Ao término do segundo ano- R2

I- Avaliação clínica

- 1- Acompanhar e Realizar exame morfológico em necropsias.
- 2- Elaborar hipótese diagnóstica, diagnósticos diferenciais e plano de investigação a partir dos dados clínicos em anomalias congênicas e em deficiência intelectual.

II- Investigação Laboratorial

- 1- Dominar a investigação de casos de testes alterados de Triagem Neonatal Expandida.
- 2- Orientar ou coletar materiais biológicos para análise laboratorial (pacientes vivos e pós morte).

III- Manejo

- 1- Dominar o manejo clínico de pacientes com Anomalias Morfológicas Congênitas ou de início pós-natal através da aplicação de protocolos clínicos disponíveis, com orientações de medidas de saúde de acordo com a história natural da doença de forma multidisciplinar.
- 2- Dominar o manejo clínico de pacientes com Deficiência Intelectual de etiologia genética provável ou comprovada.
- 3- Estimar riscos de ocorrência e recorrência de agravos de origem genética, malformações congênitas, deficiência intelectual e informá-los de forma não diretiva.

IV- Comunicação e Relacionamento

- 1- Redigir documentos a serem fornecidos ao paciente, como relatórios, laudos médicos, carta de emergência e outros.
- 2- Valorizar a comunicação com médicos e outros profissionais da saúde de outras especialidades sobre genética.
- 3- Demonstrar cuidado e respeito na interação com os pacientes e familiares, respeitando valores culturais, crenças e religião dos pacientes, oferecendo o melhor tratamento.
- 4- Aplicar os conceitos fundamentais da ética médica.
- 5- Aplicar os aspectos médico-legais envolvidos no exercício da prática médica.
- 6- Obter o consentimento livre e esclarecido do paciente ou familiar em caso de impossibilidade do paciente, após explicação simples, em linguagem apropriada para o entendimento sobre os procedimentos a serem realizados, suas indicações e complicações.

V- Saúde Coletiva

- 1- Avaliar as políticas públicas relacionadas à especialidade.
- 2- Avaliar a legislação e regulamentações referente à especialidade, incluindo a saúde suplementar.

VI - Gestão do Conhecimento

- 1- Manter-se atualizado com a literatura na área.
- 2- Dominar o conhecimento teórico de: Citogenética molecular; Síndromes de microdeleção/microduplicação; Anomalias congênitas - epidemiologia e bases etiopatogênicas; Displasias esqueléticas; Estrutura do genoma humano; Anomalias do desenvolvimento sexual; Principais genodermatoses; Doenças metabólicas: classificação, quadro clínico, métodos de diagnóstico e tratamento; Teratógenos; Diagnóstico pré-natal, indicações e técnicas; Aspectos genéticos da infertilidade / esterilidade / perdas gestacionais; Avaliação e Comunicação de risco no Aconselhamento Genético; Bases genéticas do câncer; Genética de populações e comunitária; Medicina baseada em evidências aplicada a genética.

Ao Término do terceiro ano- R3

I- Avaliação clínica

- 1- Elaborar hipótese diagnóstica, diagnósticos diferenciais e plano de investigação a partir dos dados clínicos em Erros Inatos do Metabolismo; Neurogenética e Oncogenética.

II- Investigação Laboratorial

- 1- Dominar exames complementares em genética e a investigação de anomalias congênitas e doenças genéticas em nível pré-concepcional e pré-natal.
- 2- Dominar a comunicação dos resultados de exames complementares em genética.
- 3- Dominar a orientação às famílias sobre a relevância, limitações e eventuais problemas técnicos, clínicos e éticos relacionados aos exames genéticos, incluindo testes preditivos e de triagem.
- 4- Dominar o uso de bancos de dados para interpretação de variantes genéticas.

III- Manejo

- 1- Dominar o manejo clínico de doenças genéticas: Erros Inatos do Metabolismo; Neurogenética; Oncogenética e outras doenças genéticas (com interface com outras especialidades).
- 2- Dominar a indicação dos tratamentos específicos disponíveis para doenças e agravos genéticos.
- 3- Dominar a orientação procedimentos e técnicas de reprodução humana.
- 4- Dominar o aconselhamento genético pré e pós testes genéticos.

IV- Comunicação e Relacionamento

- 1- Dominar a comunicação com familiares, organizações da sociedade civil e população geral.
- 2- Redigir relatos de caso e/ou artigos científicos e/ou monografia.

V- Saúde Coletiva

- 1- Interagir e articular com os diferentes atores e instâncias na área da saúde para a integralidade da ação.

VI- Gestão do Conhecimento

- 1- Dominar o conhecimento das ferramentas moleculares em genética médica: métodos; aplicações Neurogenética: doenças neuromusculares e neurodegenerativas; Síndromes de câncer hereditário; Abordagens terapêuticas das doenças genéticas e Medicina Personalizada.

Fonte: RESOLUÇÃO Nº 20, DE 8 DE ABRIL DE 2019