

PERCEPÇÕES DOS MÉDICOS A RESPEITO DO ACONSELHAMENTO GENÉTICO DO CÂNCER: O EXEMPLO DO CÂNCER COLORRETAL

Raphaella Martins Muniz Moreira¹
Débora Gusmão Melo²

RESUMO

No Brasil, estima-se o aparecimento de 500.000 novos casos de câncer por ano, dos quais 10% têm caráter hereditário. O câncer colorretal (CCR) ocupa a 3ª posição dentre as causas de morte por neoplasias e aproximadamente 30% destes tumores são hereditários. Nos últimos anos houve importantes avanços no conhecimento a respeito dos cânceres hereditários e, em especial, do CCR, o que impactou em sua mortalidade e taxa de sobrevivência, impondo o preparo dos médicos para incorporação desses avanços no cuidado à saúde. Este estudo objetivou avaliar as percepções dos médicos do município de São Carlos, SP, acerca da genética do câncer em geral e do CCR em particular. Em última instância, pretende-se colaborar para um programa eficiente de educação permanente dos profissionais de saúde, contribuindo para construção de uma linha de cuidado integral para pacientes com doenças genéticas. Trata-se de estudo descritivo, para o qual foram convidados a participar os 325 médicos com cadastro ativo na Associação Médica de São Carlos, nos anos de 2010 e 2011. Os participantes da pesquisa preencheram um questionário semi-estruturado, composto por 10 questões abertas e 5 fechadas. A análise dos resultados foi realizada para cada um dos questionários pelas duas pesquisadoras e, a partir das respostas aos questionários, elencaram-se tópicos de acordo com os conhecimentos aos quais se referiam. Participaram do estudo apenas 10 médicos, o que reflete uma baixa adesão entre os possíveis sujeitos da pesquisa. O ano de graduação dos participantes variou entre 1976 e 2005. Da análise dos questionários respondidos apreenderam-se alguns enunciados: (1) "gene" foi conceituado primordialmente em função da sua composição bioquímica e de forma estática, sem que os processos moleculares mais recentes tenham sido incorporados nos discursos; (2) a relação entre genótipo-fenótipo foi descrita como "causa-efeito" e "variedade de expressão do gene", a influência do ambiente nesta interação esteve contemplada em parte dos questionários; (3) a etiologia genética do câncer apareceu como uma referência constante nos discursos, embora a fisiopatogenia do câncer hereditário e a distinção entre câncer esporádico e herdado não estejam claras, parecendo existir uma confusão conceitual entre câncer hereditário e agregação familiar de câncer; (4) houve reconhecimento da importância da anamnese, da história familiar e dos testes genéticos moleculares para o diagnóstico de câncer hereditário, apesar de terem sido citados exames sem utilidade para o diagnóstico; (5) houve reconhecimento das principais características associadas aos cânceres hereditários; (6) o fato do CCR hereditário predispor ao aparecimento de tumores extracolônicos foi consensual, e a relação entre a alta mortalidade do CCR e o diagnóstico tardio foi pouco explicitada. Estes resultados podem orientar um plano de educação permanente dos profissionais médicos

¹ Graduanda em Medicina pela Universidade Federal de São Carlos.

² Doutora em Ciências Biológicas (Genética) pelo Departamento de Genética da FMRP-USP. Professora Adjunta 3 do Departamento de Medicina da Universidade Federal de São Carlos.

já formados, em relação às descobertas recentes da genética e do aconselhamento genético do câncer.

Palavras-chave: Aconselhamento Genético. Oncologia. Câncer colorretal. Educação Médica.

PERCEPTIONS OF PHYSICIANS REGARDING GENETIC COUNSELING FOR CANCER: THE EXAMPLE OF COLORECTAL CANCER

ABSTRACT

In Brazil, there is an estimated emergence of 500.000 new cases of cancer per year, of which 10% have hereditary characteristics. Colorectal cancer (CRC) is the third most common cause of death from cancer and approximately 30% of these tumors are hereditary. In the last years, there were important advances in the knowledge about hereditary cancers and in particular about CCR, which had an impact on mortality and survival rate, requiring the capableness of physicians to incorporate these advances in health care. This study aimed to evaluate the perception of São Carlos', SP, physicians about the general genetics of cancer and in particular about CCR. Without further appeal, it intends to collaborate in an efficient permanent educational program for health professionals, contributing to build an integral line of care for patients with genetic diseases. It is a descriptive study, to which 325 physicians with active registration on the Medical Association of São Carlos, in the years 2010 and 2011, were invited to participate. The research's participants fulfilled a semi-structured questionnaire consisting of 10 open questions and 5 closed questions. The analysis of the results was performed for each of the questionnaires by two researchers, from the responses to the questionnaire the topics were listed in accordance with the knowledge to which they referred.. Ten physicians participated in the study, which reflects a low compliance among the potential research subjects. The graduation year of the participants ranged between 1976 and 2005. From the analysis of the questionnaires some statements were captured: (1) "gene" was primarily described according to its biochemical composition and static form, without incorporation of recent molecular processes in the speeches; (2) the relation between genotype-phenotype was described as "cause-effect" and "variety of gene expression," the environmental influence in this interaction was included in part of the questionnaires; (3) the genetic etiology of cancer appeared as a constant reference in the speeches, even though the pathophysiology of hereditary cancer and the distinction between sporadic and inherited cancers were not clear, what appears to be an conceptual confusion between hereditary cancer and cancer familial aggregation; (4) the importance of clinical history, family history and molecular genetic testing for diagnosis of hereditary cancer was recognized, despite of the citation of tests with no utility for diagnosis; (5) the key features associated with hereditary cancers were recognized; (6) the concept that the hereditary CCR predisposes to extracolonic tumors was consensual, and the relationship between the high mortality of CCR and its late diagnosis was poorly expressed. These results can guide a plan for permanent education for graduated medical professionals about the recent discovers on genetic and genetic counseling for cancer.

Keywords: Genetic Counseling. Medical Oncology. Colorectal cancer. Medical Education.



PERCEPCIONES DE LOS MÉDICOS EN RELACIÓN CON EL ASESORAMIENTO GENÉTICO PARA EL CÁNCER: EL EJEMPLO DEL CÁNCER COLORRECTAL

RESUMEN

En Brasil, el crecimiento de casos de cáncer por año está estimado en 500.000, de los cuales 10% son hereditarios. El cáncer colorrectal (CCR) ocupa el tercer lugar entre las causas de muerte por cáncer y aproximadamente el 30% de estos tumores son hereditarios. En los últimos años se han registrado importantes avances en el conocimiento sobre el cáncer hereditario y, en particular, el CCR, que afectaba a sus tasas de mortalidad y supervivencia, lo que requiere la preparación de los médicos a incorporar estos avances en el cuidado de la salud. El estudio tuvo como objetivo evaluar las percepciones de los médicos en el municipio de São Carlos, SP, sobre la genética del cáncer en general y en particular el CCR. En última instancia, tenemos la intención de colaborar en un programa eficaz de formación continua de los profesionales de salud, contribuyendo a la construcción de una línea completa de cuidado para los pacientes con enfermedades genéticas. Se trata de un estudio descriptivo, para lo cual se les invitó a registrarse en los 325 médicos activos en la Asociación Médica de São Carlos, en los años 2010 y 2011. Los participantes en el estudio rellenaron un cuestionario semi-estructurado con 10 preguntas abiertas y 5 preguntas cerradas. El análisis de los resultados se llevó a cabo para cada uno de los cuestionarios por dos investigadores, y a partir de las respuestas se han listados temas de acuerdo a los conocimientos a los cuales hacían referencia.. El estudio incluyó a 10 médicos, lo que refleja un bajo nivel de cumplimiento entre los sujetos potenciales de investigación. El año de graduación a distancia es desde 1976 hasta 2005. Del análisis de los cuestionarios se retiraron algunas declaraciones: (1) "gen" ha sido conceptualizado principalmente en términos de su composición bioquímica y la forma estática, sin los últimos procesos moleculares se han incorporado en el discurso, (2) la relación entre el genotipo-fenotipo fue descrito como "causa-efecto" y "variedad de la expresión génica," la influencia del ambiente en esta interacción se ha incluido en parte de los cuestionarios, (3) la etiología genética del cáncer apareció como una referencia constante en el discurso, aunque fisiopatología del cáncer hereditario y la distinción entre cáncer heredado y cáncer esporádico no están claros, parece una confusión conceptual entre el cáncer hereditario y la agregación familiar de cáncer, (4) se reconoció la importancia de la historia clínica, antecedentes familiares y las pruebas de genética molecular para el diagnóstico cáncer hereditario, a pesar de ser citado sin pruebas de utilidad para el diagnóstico (5), hubo un reconocimiento de las principales características asociadas con el cáncer hereditario, (6) el hecho de que el CCR predisponen a los tumores hereditarios extracolónicas fue de mutuo acuerdo, y la relación entre alta mortalidad y el diagnóstico tardío de la RCC fue poco explícito. Estos resultados pueden servir de guía para un plan de formación continuada de los médicos ya formados en relación con los recientes descubrimientos de la genética y el asesoramiento genético para el cáncer.

Palabras claves: Asesoramiento Genético. Oncología Médica. Cáncer colorrectal. Educación Médica.



INTRODUÇÃO

No ano de 2004, 7,4 milhões de pessoas faleceram por câncer no mundo. A Organização Mundial da Saúde prevê que em 2030 o número de mortes por câncer chegue a 23,4 milhões. No Brasil, as neoplasias são a segunda causa de mortalidade entre os adultos e estima-se o aparecimento de 500.000 novos casos de câncer por ano ([CALIL; PRADO, 2009](#)), dos quais cerca de 10% preenchem os critérios de câncer hereditário ([FERREIRA; ROCHA, 2004](#)).

O câncer colorretal (CCR) ocupa a terceira posição dentre as principais causas de morte por neoplasias malignas no mundo ocidental, apenas atrás do câncer de pulmão e de mama (nas mulheres) ou próstata (nos homens) ([AMERICAN CANCER SOCIETY, 2009](#)). No Brasil, o CCR é o sexto câncer mais comum e o terceiro em mortalidade ([COURA; ASHTON-PROLLA; PROLLA, 2004](#)). Cerca de 70% dos CCR são esporádicos, enquanto 30% possuem algum tipo de susceptibilidade genética e podem ser considerados hereditários ([VALADÃO; CASTRO, 2007](#)).

Os CCR hereditários são classificados de acordo com a presença ou ausência de pólipos e se caracterizam pelo padrão mendeliano de recorrência familiar, idade mais precoce de manifestação e maior possibilidade de aparecimento de outros tumores primários, inclusive em órgãos distintos ([FERREIRA; ROCHA, 2004](#)). As Síndromes de Gardner, de Turcot e a Polipose Adenomatosa Familiar (*Familial Adenomatous Polyposis* - FAP) apresentam pólipos e correspondem a 1% dos casos de CCR ([FERREIRA; ROCHA, 2004](#)). O Câncer Colorretal Hereditário sem Polipose (*Hereditary NonPolyposis Colorectal Cancer* - HNPCC) é o exemplo de síndrome de CCR sem pólipos mais importante e também é o câncer hereditário mais prevalente no mundo ([VALADÃO; CASTRO, 2007](#)). O HNPCC é uma síndrome autossômica dominante responsável por cerca de 5 a 10% de todos os casos de CCR no ocidente e pela maior parte dos casos de tumores colorretais hereditários ([FERREIRA; ROCHA, 2004](#)).

Nos últimos anos houve importantes avanços no conhecimento a respeito dos cânceres hereditários e em especial do CCR, o que impactou em sua mortalidade e taxa de sobrevivência ([KATAKI; KONSTADOUKAKIS, 2000](#)). Estes novos conhecimentos podem aumentar a capacidade dos pacientes de tomarem decisões informadas e é preciso que sejam traduzidos para o cenário prático a fim de aprimorar o cuidado em saúde ([PICHERT, 2005](#); [KENDALL et al., 2007](#)).

Com a proposta de ampliar a atenção em Genética Médica, instituiu-se em janeiro de 2009, pelo Ministério da Saúde do Brasil, no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica (PNAIGC), cujo objetivo principal é organizar uma linha de cuidados integrais que compreenda promoção, prevenção, tratamento e reabilitação de pacientes com doenças genéticas, perpassando todos os níveis de atenção à saúde e com atuação profissional interdisciplinar ([BRASIL, 2009](#)). Além disto, a PNAIGC também objetiva a identificação dos determinantes e condicionantes dos principais problemas de saúde relacionados às doenças genéticas, de forma a fornecer subsídios para a elaboração de ações e políticas públicas no setor, qualificar a assistência e promover educação permanente dos profissionais de saúde em conformidade com os princípios da integralidade e da Política Nacional de Humanização do SUS. ([BRASIL, 2009](#)).



Tendo em vista os dados epidemiológicos do câncer no Brasil e a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica (PNAIGC), o aconselhamento genético oncológico deve ser oferecido a todos os pacientes cujos tumores apresentam características hereditárias, de modo a possibilitar um manejo mais adequado da situação ([ROCHA; VARGAS; ASHTON-PROLLA, 2007](#)). Avaliar o tipo de conhecimento dos médicos relacionado à genética do câncer pode fornecer informações importantes para detectar falhas na identificação da população sob risco para desenvolvimento de um câncer hereditário e facilitar o encaminhamento destes pacientes para serviços especializados ([GAFF; AITOMÄKI; WILLIAMSON, 2001](#)). Pode ainda servir de fundamento para programas de educação permanente junto aos profissionais de saúde.

OBJETIVOS

Este estudo objetivou avaliar as percepções dos médicos atuantes no município de São Carlos acerca da genética do câncer em geral, e, em particular, sobre o CCR. Em última instância, pretende-se colaborar para um programa eficiente de educação permanente dos profissionais da saúde e oferecer assistência adequada aos pacientes portadores de câncer geneticamente determinado, contribuindo para construção de uma linha de cuidado integral para pacientes com doenças genéticas na região, plenamente inserida no Sistema Único de Saúde (SUS), em consonância com a PNAIGC.

METODOLOGIA

Trata-se de um estudo descritivo, que consistiu na avaliação das percepções sobre genética e câncer entre os médicos atuantes no município de São Carlos, durante os anos de 2010 e 2011. Para isso, foi enviada uma carta convite, por Correio, para todos os 325 médicos com cadastro ativo na Associação Médica de São Carlos, uma diretoria distrital vinculada à Associação Paulista de Medicina, convidando-os a participar da pesquisa. Os médicos que aceitaram participar da pesquisa preencheram um questionário semi-estruturado, composto por 10 questões abertas e 05 questões fechadas (Tabela 1). A participação foi voluntária e condicionada à assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido. O projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos da UFSCar (parecer N° 012/2010).

Para análise dos resultados, avaliaram-se as 15 perguntas do questionário semi-estruturado e, a partir das respostas às perguntas, elencaram-se tópicos e apreenderam-se alguns enunciados, agrupados de acordo com os conhecimentos aos quais se referiam. Em um primeiro momento, realizou-se o processo de análise para cada um dos questionários pelas duas pesquisadoras de forma independente; em seguida, houve discussão coletiva para alcançar um consenso final.

Para avaliar as respostas abertas dos questionários, utilizou-se a metodologia da análise de conteúdo temático. De acordo com Minayo, a noção de tema está ligada a uma afirmação a respeito de determinado assunto ([MINAYO, 1996](#)). Assim, fazer uma análise temática consiste em observar os núcleos de sentido que compõem a comunicação e cuja presença ou frequência de aparição poderão ter significado para o objetivo analítico



escolhido. Dentro dessa perspectiva, os tópicos de conhecimento investigados foram considerados fundamentais na medida em que estão estreitamente articulados a uma rede complexa e dinâmica de representações relacionadas à genética e à oncologia.

Tabela 1. Perguntas do questionário semi-estruturado.

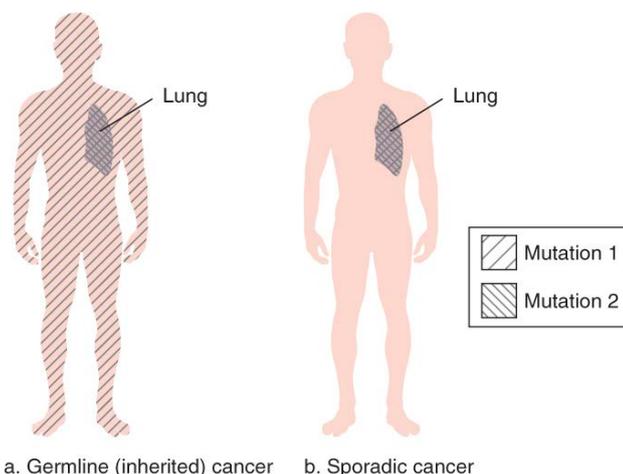
-
- 1 Em sua visão, o que é gene?
-
- 2 Em sua visão, o que é um câncer hereditário?
-
- 3 Em sua opinião, o que faz com que um câncer seja hereditário?
-
- 4 Qual(is) câncer(es) hereditário(s) você acredita ser(em) o(s) mais comum(s)?
-
- 5 Você já entrou em contato com famílias portadoras de câncer hereditário em sua prática clínica? Se sim, qual(is) os tipos de tumores que estas famílias tinham?
-
- 6 Por favor, leia o trecho abaixo:
- “Em virtude de seu custo e disponibilidade, a pesquisa da mutação no gene *APC* (*Adenomatous Polyposis Coli*) é relativamente restrita em nosso meio. Além de obviamente explicitar o diagnóstico da mutação, este exame também fornece informações sobre a correlação genótipo-fenótipo, que pode dirigir os exames de seguimento e determinar condutas de tratamento.” (Rossi, MB e Ferreira, FO. Câncer colorretal hereditário. Disponível em: http://linux.alfamaweb.com.br/asm/CCRH_condutas_Dr_Benedito_Rossi.pdf).
- Em sua visão o que é genótipo? O que é fenótipo? O que é correlação genótipo-fenótipo?
-
- 7 Em sua visão, qual(is) a(s) principal(is) ferramenta(s) clínica(s) para o diagnóstico de síndromes hereditárias de câncer?
-
- 8 Por favor, leia o trecho abaixo:
- “A mortalidade do câncer colorretal tem-se mantido estável ao longo dos anos, apesar dos avanços no tratamento cirúrgico, na quimio e radioterapia.” (Navaratnam RM, Chowanec J, Wislet MC. The molecular biology of colorectal cancer development and the associated genetic events. *Ann R Coll Sur Engl.* 1999; 81(5): 312-319)
- Você acha que essa afirmação se mostra verdadeira nos dias atuais? Comente sobre isso.
-
- 9 Por favor, leia o trecho abaixo:
- “A aplicação dos conhecimentos de biologia molecular na determinação de mutações genéticas específicas e o reconhecimento da síndrome dentro de uma família permite a identificação de famílias em risco de desenvolvimento de tumores e sua inclusão em programas de prevenção secundária, com redução da morbimortalidade. Por

outro lado, a exclusão de pacientes sem risco de tais programas, geralmente caros e invasivos, também é um grande benefício, resultando em diminuição dos custos com a vigilância e do sofrimento do indivíduo sob risco” (Cutait R, Cotti G, Silva RV, Garicochea B, Cruz GMG, da Aoki R. Diagnóstico Clínico de HNPCC: Caracterização de Famílias “Amsterdam” Positivas. Rev Bras Coloproct. 2005; 25(1): 6-11).

Sobre esse texto, responda:

De acordo com sua opinião, quais são as medidas de prevenção e redução de morbimortalidade passíveis de serem aplicadas para pacientes portadores de síndromes de câncer colorretal hereditárias?

- 10 A figura a seguir (Lewis, R. Genética Humana: conceitos e aplicações. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2004, p. 350) faz uma comparação entre câncer esporádico e câncer hereditário. Por favor, observe-a. O que você entende por ela?



- 11 Por favor, assinale se a afirmação, em sua visão, é verdadeira ou falsa:

Todos os cânceres são doenças genéticas.

() Verdadeiro () Falso

Todos os cânceres são hereditários.

() Verdadeiro () Falso

- 12 Marque, numerando de 1 a 4, quais os cânceres mais comuns nos homens brasileiros dentre os listados abaixo (sendo o número 1 considerado o mais frequente e 4 o menos frequente).

() colorretal () pulmão () próstata () estômago

- 13 Marque, numerando de 1 a 4, quais os cânceres mais comuns nas mulheres brasileiras dentre os listados abaixo (sendo o número 1 considerado o mais frequente e 4 o menos frequente).

() colorretal () pulmão () colo de útero () mama

-
- 14 Quais características abaixo você considera características de um câncer hereditário? (pode marcar mais de uma alternativa)
- () aparecimento do tumor em idade precoce
 - () aparecimento de pelo menos dois tumores durante a vida
 - () maior chance de recorrência dos tumores
 - () maior frequência de bilateralidade dos tumores
 - () padrão mendeliano de recorrência familiar
 - () obrigatoriedade de padrão autossômico dominante
 - () maior possibilidade de aparecimento de outros tumores primários
 - () maior possibilidade de ocorrência de metástase.
-
- 15 A importância das síndromes hereditárias de câncer colorretal está além do risco de desenvolvimento de tumor colorretal, uma vez que predis põem a cânceres extra-colônicos primários não-metastáticos.
- Essa afirmação é: () Verdadeira () Falsa
-

RESULTADOS

Entre julho de 2010 e julho de 2011, foram aplicados 10 questionários entre médicos do Município de São Carlos, sócios da Associação Médica de São Carlos. A Tabela 2 mostra o perfil sociodemográfico e profissional da amostra, que foi composta de maneira heterogênea, dentro das possibilidades práticas de recrutamento de participantes disponíveis.

A despeito dos muitos convites à participação dos médicos na pesquisa, uma das grandes dificuldades para execução do projeto foi sua baixa adesão a ela. Isso pode ter acontecido porque os médicos se sentiram acuados, pensando que seriam avaliados e receosos por não dominarem conhecimentos por eles próprios considerados importantes. Outro fato que pode ter desestimulado a participação foi o grande número de questões e a presença de questões abertas, o que demandava certo tempo para o preenchimento do questionário. Observe-se, adicionalmente, que as autoras da pesquisa são aluna e professora de um curso de medicina em implantação em São Carlos, pelo qual existe certo índice de rejeição, o que pode ter contribuído para o pequeno número de participantes.

Apesar de pequeno, o número de profissionais que responderam ao questionário foi considerado adequado, uma vez que as características individuais dos participantes eram diversificadas, havendo participantes egressos de escolas públicas e privadas, formados em décadas distintas, que atuam em campos diversos da atenção médica, tanto no que diz respeito à especialidade como ao nível de atenção à saúde (básica, especializada e/ou hospitalar).

**Tabela 2.** Perfil sociodemográfico e profissional da amostra.

1	Masculino; 58; formado em escola pública em 1976; residência em Oncologia Clínica; atua somente como especialista; atua no SUS e na saúde suplementar; atua na atenção especializada e hospitalar.
2	Feminino; 41; formada em escola pública em 1994; residência em Ginecologia e Obstetrícia; atua somente como especialista; atua no SUS e na saúde suplementar; atua na atenção especializada e básica.
3	Masculino; 59; formado em escola pública em 1978; residência em Pediatria; atua somente como especialista; atua no SUS e na saúde suplementar; atua na atenção especializada e hospitalar.
4	Feminino; 45; formada em escola particular em 1988; residência em Anatomia Patológica; não atua em São Carlos como especialista.
5	Masculino; 51; formado em escola pública em 1985; residência em Gastroenterologia; atua somente como especialista; atua somente na saúde suplementar; atua na atenção especializada.
6	Feminino; 32; formada em escola pública em 2003; residência em Psiquiatria; atua somente como especialista; atua no SUS e na saúde suplementar; atua na atenção básica e especializada.
7	Masculino; 28; formado em escola pública em 2005; residência em Cirurgia Geral e Coloproctologia; atua somente como especialista; atua no SUS e na saúde suplementar; atua na atenção especializada e hospitalar.
8	Feminino; 31; formada em escola particular em 2004; residência em Saúde da Família e Comunidade; atua somente como especialista; atua somente no SUS; atua na atenção primária.
9	Feminino; 38; formada em escola pública em 1998; residência em Gastroenterologia; atua somente na atenção especializada.
10	Feminino; 33; formada em escola pública em 2003; residência em Medicina da Família e Comunidade; atua somente como especialista; atua no SUS; atua na atenção primária.

O ano de graduação dos médicos participantes variou entre 1976 e 2005. Os profissionais que preencheram o questionário tiveram contato na graduação com os conceitos que envolvem “genética” e “câncer” por meio de diversas disciplinas: Genética, Coloproctologia, Oncologia, Gastrocirurgia, Gastroenterologia Clínica, Saúde Coletiva, Patologia, Ginecologia, Hematologia, Oncopediatria, Fisiologia, Histologia, Microbiologia, Biologia Molecular, Bioquímica, Anatomia e Imunologia; dado que explicita a grande interdisciplinaridade da genética. A partir das análises dos questionários respondidos foram apreendidos alguns enunciados, agrupados sob a óptica da análise de conteúdo temático (Tabela 3).



Tabela 3. Distribuição dos tópicos investigados nos questionários.

Tópicos investigados	Enunciados	Questionários									
		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
Conceito de gene	Gene é unidade	X				X			X		
	Sequência de bases (noção bioquímica)		X	X	X		X	X		X	X
	Carrega as informações genéticas do indivíduo	X	X				X			X	
	Transmite características para prole (hereditariedade)	X				X			X		
	Dogma genético (DNA-RNA-proteína)				X			X			X
Conceito de genótipo	Conjunto de genes (carga genética)	X	X		X		X	X		X	
	Contém as características dos indivíduos			X		X	X				X
	Informação hereditária/genoma								X		
Conceito de fenótipo	Expressão clínica do genótipo	X	X		X	X	X	X			X
	Influenciado pelo ambiente			X		X	X		X		X
	Características observáveis								X	X	
Conceito e patogenia de câncer esporádico e hereditário	Todo câncer é uma doença genética	X	X		X	X	X	X	X	X	X
	Nem todo câncer é uma doença genética			X							
	Nem todo câncer é hereditário	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X
	Câncer hereditário é determinado por alterações nos genes	X	X	X	X	X	X	X	X		X
	Câncer hereditário é transmitido para prole	X		X	X					X	
	O câncer é hereditário quando tem agregação familiar		X					X	X		
	Câncer hereditário tem alteração em células germinativas (gonadais)				X			X		X	
Câncer hereditário é uma doença sistêmica		X	X					X			
Diagnóstico de síndrome de câncer hereditário	Por anamnese e história familiar	X	X		X	X	X	X		X	X
	Por teste genético (teste molecular)	X		X		X		X	X	X	
	Por cariótipo			X							
	Por exames de imagem					X					
	Por marcadores bioquímicos		X								X
	Exame histopatológico										X
Características associadas aos cânceres hereditários	Aparecimento do tumor em idade precoce		X	X	X	X	X	X	X	X	
	Aparecimento de pelo menos dois tumores durante a vida				X		X		X		
	Maior chance de recorrência dos tumores		X	X	X	X	X				X
	Maior frequência de bilateralidade dos tumores		X	X		X		X		X	X
	Padrão mendeliano de recorrência familiar	X	X	X	X	X	X		X		X
	Maior possibilidade de aparecimento de outros tumores primários		X	X	X		X	X		X	X
	Maior possibilidade de ocorrência de metástases		X	X							X
Clínica do CCR	A mortalidade do CCR está associada ao diagnóstico tardio				X	X	X			X	
	O CCR hereditário tem prognóstico pior que o esporádico		X	X					X		X
	O CCR hereditário predispõe ao aparecimento de tumores extra colônicos	X	X	X	X		X	X	X	X	X
	Tem dúvidas em relação ao risco de aparecimento de tumores extra colônicos nos casos de CCR hereditário					X					

DISCUSSÃO

Desde 1953, quando Watson e Crick apresentaram o DNA como a molécula responsável pela transmissão das características hereditárias, houve grande desenvolvimento intelectual e tecnológico relacionado à biologia molecular, o que revolucionou a genética, impondo o preparo dos profissionais para que esses avanços sejam incorporados na prática de saúde. Espera-se que todo médico tenha conhecimentos dos princípios da genética humana e suas aplicações nas situações clínicas e, atualmente, observa-se que os conhecimentos da genética vêm sendo gradativamente absorvidos nos currículos de graduação da área da saúde ([MELO; DEMARZO; HUBER, 2008](#)).

Em 2001, a *American Society of Human Genetics* estabeleceu as diretrizes curriculares mínimas acerca da genética para os cursos de medicina. O médico generalista (não especialista em genética) precisa ter conhecimentos e habilidades relacionados a: (1) função e estrutura dos genes e cromossomos; (2) organização do genoma humano; (3) relação entre os genes e as doenças; (4) fundamentos da genética populacional; e (5) fundamentos da genética médica e clínica ([AMERICAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS, 2001](#)).

Espera-se que o médico generalista conheça o **conceito de gene e sua função, como os genes se segregam e se organizam em cromossomos, e como influenciam a síntese proteica através do RNA e dos polipeptídios** ([AMERICAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS, 2001](#)). Nesta pesquisa, o “gene” foi identificado como uma unidade formada por bases nitrogenadas, responsável pelas características individuais e pela transmissão destas características para prole. O dogma central da genética, ou seja, os processos de transcrição (formação do RNAm a partir da cadeia-molde de DNA) e de tradução (processo no qual a sequência nucleotídica de uma molécula de RNAm é utilizada para ordenar a síntese de uma cadeia polipeptídica com sequência de aminoácidos que determina uma proteína) também apareceu como fundamento do “gene”. “Gene” foi conceituado primordialmente em função da sua composição bioquímica e de forma estática.

O conceito de gene surgiu em 1909 com os trabalhos de Wilhelm Johannsen, influenciado pelos estudos de Mendel, em 1865 ([GRIFFITHS et al., 2009](#)). Nesses 102 anos que seguiram a primeira descrição do gene, sua definição foi complementada de acordo com as descobertas que permearam o campo da genética. Dessa forma, com os estudos de Sutton-Boveri (1902), Griffith (1928), Beadle e Tatum (1940), Watson e Crick (1953), Meselson e Sthal (1958), o gene passou a ser apresentado como a unidade básica e funcional da hereditariedade, composto por uma sequência de DNA, molécula que contém informações para a produção de cadeias polipeptídicas com função metabólica através do RNA ([SOLHA; SILVA, 2004](#); [GRIFFITHS et al., 2009](#); [BUCHANAN et al. 2009](#); [ALBERTS et al., 2010](#)). Este é o conceito de gene mais comumente abordado nas escolas, universidades e livro-texto de genética ([GRIFFITHS et al., 2009](#)). Contudo, atualmente o conceito de “gene” é mais amplo.

Hoje se conhecem algumas complexidades do reino molecular que inviabilizam uma visão estática ou mesmo única para o gene. Os problemas com o conceito de gene começam quando se reconhece que a real atividade dos genes depende de elementos fora das chamadas ORF's (*Open Reading Frames*), ou seja, elementos que se encontram



fora da sequência codificante de DNA e que são reguladores ou promotores, necessários para a transcrição gênica ([GRIFFITHS; NEUMANN-HELD, 1999](#)). A partir deste momento, definições de gene ora incluem, ora excluem estas sequências promotoras e reguladoras, vitais para o funcionamento dos genes.

Outra complicação para a definição do conceito de gene veio com a descoberta dos genes interrompidos, ou seja, genes nos quais as sequências codificantes de DNA (os exons) são intercaladas com sequências não codificantes (os íntrons). A função dos íntrons permanece até hoje no campo das especulações, mas estes trechos de DNA constituem alguns dos principais argumentos em direção a uma nova conceitualização do gene molecular clássico (o gene como sendo uma fita de DNA, inicialmente não-interrupto, codificando uma simples cadeia polipeptídica). Provavelmente os íntrons são uma alternativa para o controle e síntese de proteínas diferentes a partir de uma mesma sequência de DNA, especialmente em organismos de genoma reduzido (como os humanos), pois a partir do processamento (*splicing*) alternativo ou diferencial uma mesma sequência de DNA pode codificar mais de uma proteína ([KREBS; GOLDSTEIN; KILPATRICK, 2009](#)).

O processo de edição do RNAm, pelo qual bases são substituídas, adicionadas ou retiradas, é um terceiro elemento que cria um abalo na concepção ingênua de que o DNA seria o local de armazenamento de todas as informações. Em mamíferos, por exemplo, uma simples substituição de uma única base (CAA para UAA – um códon terminador) na sequência do transcrito para o gene da Apolipoproteína B, no processo de edição, gera em locais diferentes do organismo (fígado e intestino) proteínas diferentes ([KREBS; GOLDSTEIN; KILPATRICK, 2009](#)). Do mesmo modo, RNAm são “capacitados” pela inserção ou retirada de bases (processo de edição) que promovem a fase correta de leitura. A ausência desta edição inviabiliza a tradução. Diferente do que possa parecer, o processo de edição não tem uma função de reparo; ocorre apenas, não se sabe exatamente por quê, que tais genes necessitam de tal processo para que possam ser expressos ([KREBS; GOLDSTEIN; KILPATRICK, 2009](#)).

Adicionalmente, em mamíferos, existem genes que são regulados através de delicados, e ainda não totalmente elucidados, mecanismos epigenéticos, como os padrões de metilação herdável (*genomic imprinting*) ([DENNETT, 1998](#)).

O reconhecimento de que a passagem de informações pode ocorrer também no sentido RNA – DNA através da transcriptase reversa rompe com o dogma central da genética e também abala o conceito estático de gene. Além disso, transposons (ou elementos móveis do genoma) rompem com a ideia de que o genoma tem informações estáveis, tendo os genes locais fixos ([PRAK; KAZAZIAN JR., 2000](#)).

Todos estes conhecimentos denunciam que os genes apresentam um comportamento mais complexo do que se podia supor. A existência desses processos moleculares passa a inviabilizar a aceitação passiva de definições de gene baseadas em sequências definidas de DNA ou a partir de uma visão estática, ou mesmo única. Estas visões não mais se sustentam, sendo reformuladas diante de uma nova realidade.

As palavras-chave apresentadas nas respostas da questão 1 evidenciam um conceito antiquado de “gene”, que são vistos como uma unidade estática, estável e fixa no genoma. É importante que as universidades e os livros-texto atualizem os conceitos de “gene”, incorporando a dinâmica genética contemporânea. Entender “gene” como uma estrutura fixa pode acarretar prejuízo à prática médica, por exemplo, ao se encarar o



paciente com predisposição genética ao câncer como portador de uma alteração genética sólida, estática, com fatores de risco pouco variáveis e não se considerando os eventos epigenéticos e ambientais. Além disso, compreender a variabilidade genética pode ser muito importante para individualizar a terapêutica, com base nos recentes avanços da farmacogenômica.

É igualmente importante para a prática clínica, que o médico generalista possa entender como a interação dos genes de um indivíduo com o ambiente determina o desenvolvimento de uma patologia e como fatores não genéticos podem auxiliar na prevenção desta patologia em um indivíduo geneticamente predisposto ([AMERICAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS, 2001](#)). De forma semelhante, a relação genótipo-fenótipo vai além dos conceitos isolados de genótipo e fenótipo, incluindo também a influência de fatores externos, capazes de modificar a estrutura genética do indivíduo. Essa ideia de “interação” é essencial para a compreensão do prognóstico das terapias gênicas e sua variabilidade de resultados, mesmo entre pacientes com predisposição a uma mesma patologia. Ou seja, é importante **entender o que é genótipo, o que é fenótipo e como se dá a relação genótipo-fenótipo**. A este respeito, a pesquisa mostrou uma uniformidade nas ideias sobre genótipo e fenótipo, apresentados respectivamente como “conjunto de genes” e “expressão clínica do genótipo”. A relação entre genótipo-fenótipo foi abordada de diferentes formas e foi descrita, por exemplo, como “causa-efeito” e “variedade de expressão do gene”. A influência do ambiente nesta interação esteve contemplada em parte dos questionários.

Sobre a **patogenia do câncer**, hoje, compreende-se que todo câncer é uma patologia genética, uma vez que sua fisiopatogenia envolve alteração direta no material genético celular: é necessária a ocorrência de um número de acidentes genéticos raros e independentes, traduzidos geralmente sob a forma de 10 mutações, para que seja gerado um câncer. Embora todo câncer seja uma doença genética, nem todos os tumores são hereditários ([FERREIRA; ROCHA, 2004](#)). Apenas as mutações localizadas em células gonadais serão repassadas para as gerações futuras e proporcionarão suscetibilidade para o desenvolvimento de câncer ([KUMAR; ABBAS; FAUSTO, 2005](#)). A etiologia genética do câncer aparece como uma referência constante nos discursos dos médicos participantes desta pesquisa, embora a fisiopatogenia do câncer hereditário e a distinção entre câncer esporádico e herdado ainda permaneçam pouco claras. Parece existir uma confusão conceitual entre câncer hereditário e agregação familiar de câncer.

Do ponto de vista fisiopatológico, os cânceres podem ser subdivididos em três classes: (1) esporádicos, que ocorrem em consequência de mutações somáticas decorrentes dos efeitos da idade ou da interação do DNA com fatores ambientais ([FERREIRA; ROCHA, 2004](#)); (2) hereditários, que apresentam uma base genética definida e de alta penetrância na linhagem germinativa, e essa mutação em uma família pode levar ao desenvolvimento de cânceres múltiplos em idades precoces ([VALADÃO; CASTRO, 2007](#)); (3) agregação familiar, em que há uma predisposição aumentada para a formação de cânceres, mas sem base hereditária determinada a partir da descoberta de uma mutação pré-existente na linhagem germinativa ([COURA; ASHTON-PROLLA; PROLLA, 2004](#); [RUSTIG, 2007](#)).

Dessa forma, a estimativa do risco de neoplasias dentro de uma família depende de fatores clínicos, patológicos e moleculares do paciente, e de seus antecedentes familiares ([GARICOCHEA et al., 2005](#)). A identificação dos tumores hereditários e de



agregação familiar permite a atuação preventiva sobre membros de uma mesma família através de estratégias de rastreamento específico ([GARICOCHEA et al., 2005](#)). Por outro lado, a exclusão de pacientes sem risco dos programas de rastreamento, geralmente caros e invasivos, também é um grande benefício, resultando em diminuição dos custos com a vigilância e do sofrimento individual ([CUTAIT et al., 2005](#)).

Em relação ao **diagnóstico de síndrome de câncer hereditário**, houve reconhecimento da importância da anamnese, da história familiar e dos testes genéticos fundamentados em técnicas de biologia molecular, apesar de terem sido citados exames que não tem utilidade para o diagnóstico da condição hereditária do câncer, como cariótipo, exames de imagens, pesquisa de marcadores bioquímicos e análise histopatológica.

Não há sinais físicos que possam prever a suscetibilidade hereditária ao câncer, e a história clínica é a principal ferramenta para seu diagnóstico ([FERREIRA; ROCHA, 2004](#)). A realização de testes genéticos para detecção do risco para cânceres hereditários tem se tornado parte essencial da investigação diagnóstica e das estratégias de prevenção e tratamento de pacientes acometidos com tal patologia (BRANDT et al., 2008). O diagnóstico de certeza a respeito da hereditariedade de um tumor é confirmado a partir da pesquisa molecular de genes específicos, e essa é invariavelmente orientada pela história clínica. No caso específico do CCR, por exemplo, a realização de testes genéticos é guiada pelo preenchimento dos critérios de Bethesda ou Amsterdam, que avaliam a existência de tumores relacionados às síndromes hereditárias de câncer em uma família, a idade de seu aparecimento e o tipo histológico do tumor ([COURA, ASHTON-PROLLA; PROLLA, 2004](#)). Apesar do elevado interesse em testes moleculares, muitos médicos ainda não se sentem seguros para encaminhar pacientes para serviços especializados que oferecem esses exames ([BRANDT et al., 2008](#)).

Os principais obstáculos encontrados por parte dos médicos da atenção primária à saúde (ou atenção básica) no diagnóstico das síndromes hereditárias de câncer são a falta de conhecimento a respeito da elegibilidade dos pacientes para os testes diagnósticos e a falta de tempo para discutir o encaminhamento com o próprio paciente. Pesquisa realizada nos EUA com 82 médicos de família mostrou que apenas 27% dos médicos se julgaram capazes para decidir adequadamente sobre o encaminhamento dos pacientes com suspeita de suscetibilidade genética para cânceres ([BRANDT et al., 2008](#)). Os esforços para educar os médicos da atenção básica, não geneticistas, a respeito das síndromes hereditárias de câncer e do benefício que os pacientes têm com o aconselhamento genético para câncer podem aumentar a confiança dos profissionais para investigar a suscetibilidade genética e encaminhar adequadamente os pacientes para serviços especializados ([BRANDT et al., 2008](#)).

Estudos mundiais e nacionais sugerem que a maioria dos médicos não especialistas em genética tem algum conhecimento básico da especialidade, mas é incapaz de transformá-lo em informação e orientação aos pacientes. Como o primeiro contato dos pacientes com doença genética geralmente é com um médico generalista, estes têm um papel fundamental no encaminhamento e orientação. Por esse motivo, esses médicos necessitariam receber uma formação mais estruturada que a atual, para que o papel de orientador seja cumprido satisfatoriamente ([CORREIA et al., 2011](#)). Em 2010, [SILVA et al.](#) relataram experiência na área de educação, desenvolvida com 159 estudantes de uma Faculdade de Medicina do Rio de Janeiro: propôs-se um *quiz* de

Genética e Biologia Molecular como nova ferramenta de ensino. Os resultados mostraram excelente aceitação pelos alunos submetidos à ferramenta, apontando principalmente para um aumento de interesse nos temas abordados e a possibilidade de reconhecimento das deficiências específicas de subtemas de cada aluno, facilitando correções no processo de aprendizagem das ciências da saúde.

A falta de conhecimento a respeito das particularidades genéticas dos cânceres também é identificada nos estudantes de graduação médica. Estudo realizado no nordeste do Brasil com 82 estudantes de medicina mostrou que 23,3% dos estudantes não possuíam o conhecimento mínimo a respeito do diagnóstico de certos tipos de cânceres hereditários, apesar de terem se autoqualificado como capazes de identificar casos possíveis da doença ([BARROS et al., 2010](#)). Os avanços nos conhecimentos médicos a respeito da genética dos cânceres têm aumentado a pressão sobre os estudantes de medicina para obter maior volume de informações atualizadas sobre o assunto. No entanto, ensinar somente o que há de atual em genética aos estudantes não é suficiente para que apliquem os conhecimentos de forma a beneficiar futuros pacientes. É fundamental o ensino do valor do conhecimento na prática e de como transformá-lo em habilidade clínica ([ROSA, SALOMON, 1998](#)).

É importante que os médicos generalistas reconheçam as **características associadas aos cânceres hereditários**, assim como devem saber determinar se intervenções clínicas (por exemplo, a realização de colonoscopia com regularidade) e rastreio para doenças genéticas (por meio de testes genéticos) são justificáveis em certa população, contribuindo com a saúde pública. Nesta pesquisa, algumas características associadas ao câncer hereditário, como o aparecimento do tumor em idade precoce, a maior chance de recorrência dos tumores, o padrão mendeliano de recorrência familiar, a maior possibilidade de aparecimento de outros tumores primários e a maior frequência de bilateralidade dos tumores, foram referências constantes nas respostas dos participantes. Outras características, como a necessidade de aparecimento de pelo menos dois tumores durante a vida e a maior possibilidade de ocorrência de metástases, foram equivocadamente apontadas como associadas aos cânceres hereditários. A probabilidade de um tumor gerar metástase está diretamente relacionada ao seu estágio, que se baseia nas características histológicas do tumor a fim de determinar seu grau de agressividade. Quanto maior o estágio do tumor na escala TNM (tumor, nódulos, metástases) mais possível que este produza metástases. No caso específico do CCR, um importante fator preditor de agressividade é a instabilidade de microsatélites, que determina maior agressividade, e pode ser encontrada tanto em tumores esporádicos quanto hereditários ([PEREIRA JUNIOR; ALVES; NOGUEIRA, 2005](#)). De modo semelhante, o prognóstico do CCR se relaciona a sua agressividade de forma que os cânceres hereditários não possuem, necessariamente, pior prognóstico do que os esporádicos ([PEREIRA JUNIOR; ALVES; NOGUEIRA, 2005](#)), o que também foi erroneamente apontado na pesquisa.

Com relação à **clínica do CCR**, o fato do CCR hereditário predispor ao aparecimento de tumores extracolônicos parece ser consenso entre quase todos os participantes. O aparecimento de tumores extracolônicos está na base da fisiopatologia do CCR hereditário, uma vez que a mutação herdada parentalmente está presente em todas as células do corpo do indivíduo afetado, tornando o câncer hereditário uma doença sistêmica. Essa questão foi retratada por alguns participantes da pesquisa na questão 10.

Nesta pesquisa, a relação entre alta mortalidade do CCR e diagnóstico tardio foi pouco explicitada. Apesar do impacto dos avanços tecnocientíficos a respeito dos cânceres hereditários e do CCR sobre a mortalidade e taxa de sobrevivência dessas patologias ([KATAKI; KONSTADOUKAKIS, 2000](#)), o estágio tardio do tumor no momento do diagnóstico, é um preditor de mal prognóstico ([QUAH et al., 2007](#)), o que demonstra a importância da detecção precoce do CCR ([NAVARATNAM; CHOWANIEC; WISLET, 1999](#)). Esperam-se mudanças sensíveis em relação à mortalidade desse tipo de tumor para os próximos anos, uma vez que a identificação cada vez mais precisa de mecanismos biológicos envolvidos na patogênese e progressão desta doença começa a refletir em sua prevenção ([GARICOCHEA et al., 2005](#)). Mesmo que a detecção precoce de câncer colorretal não se correlacione com a redução da incidência do tumor, existem fortes evidências **de** que este esforço resulte em queda da mortalidade de grupos selecionados ([GARICOCHEA et al., 2005](#)).

O diagnóstico da hereditariedade de um câncer é principalmente clínico, com suspeita baseada no histórico familiar ([COURA; ASHTON-PROLLA; PROLLA 2004](#)). Para que a hipótese de câncer hereditário seja aventada, os médicos precisam investigar ativamente os antecedentes familiares dos seus pacientes durante a anamnese. O reconhecimento de síndromes hereditárias de predisposição ao câncer representa um desafio importante na prática clínica atual, uma vez que, durante a anamnese, o histórico familiar de cânceres muitas vezes é negligenciado pelos profissionais envolvidos na assistência dos pacientes ([LYNCH; DE LA CHAPELLE, 1999](#)). Uma das explicações para essa negligência é o desconhecimento dos médicos em relação às síndromes hereditárias de câncer. Muitos médicos não especialistas em genética tiveram pouca ou nenhuma educação em genética durante a graduação e pós-graduação, especialmente aqueles formados há mais tempo. É importante que sejam desenvolvidas, durante a graduação, a habilidade de realizar uma boa história familiar, de coletar um heredograma ([BENNET; BURTON; FARNDON, 2007](#)) e a compreensão da relação dos dados da anamnese com a predisposição de um indivíduo a determinada síndrome genética ([AMERICAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS, 2001](#)).

Uma vez identificado um paciente com suspeita ou predisposição para o aparecimento de doença genética, deve ser oferecido aconselhamento genético. É por meio de sessões de aconselhamento que as pessoas recebem orientações sobre probabilidades, riscos e possibilidades de doenças genéticas. Trata-se de uma prática profissional que combina saúde, assistência e educação. A base do aconselhamento genético se estabelece entre ações de proteção e de informação, mas é importante que seja garantida a privacidade, sob risco de discriminação e preconceito em nome de valores sociais associados à doença genética. Incorporar habilidades e competências necessárias para o aconselhamento genético é um desafio à educação médica ([GUEDES; DINIZ, 2009](#)).

É função do aconselhamento genético oncológico estimar o risco individual do paciente para o desenvolvimento de câncer, explicar o modo de herança envolvido, a chance de recorrência do tumor e de ocorrência de outros tumores, de forma a promover medidas de vigilância e de prevenção ([ROCHA; VARGAS; ASTHON-PROLLA, 2007](#)). Esse processo de comunicação deve fornecer subsídios que possibilitem ao paciente tomar decisões informadas ([FERREIRA; ROCHA, 2004](#)). Não se espera que todos os profissionais médicos possuam as competências necessárias para o aconselhamento



genético de pacientes com cânceres geneticamente determinados. No entanto, todos os profissionais devem ser capazes de identificar os pacientes sob risco para o desenvolvimento de cânceres hereditários e facilitar o processo de aconselhamento genético, preparando o paciente e seus familiares para o recebimento da informação genética ([NATIONAL COALITION FOR HEALTH PROFESSIONAL EDUCATION IN GENETICS, 2007](#)).

De forma semelhante aos resultados deste estudo, um trabalho nacional com temática parecida e realizado recentemente com médicos residentes, recém-formados, apontou que os participantes demonstraram um conhecimento razoável sobre os conceitos básicos de genética, embora carecessem de experiência prática na área ([CORREIA et al., 2011](#)). Uma explicação levantada, que pode igualmente ser aplicada ao presente estudo, foi o fato de os currículos das faculdades de Medicina não aproximarem adequadamente o conhecimento básico da genética e a prática clínica, de forma que se faz necessária a reformulação do currículo, com ênfase na aplicabilidade clínica do conhecimento básico ([CORREIA et al., 2011](#)).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Os cânceres hereditários são patologias frequentes na população, e a detecção da predisposição a estes tumores por meio da história clínica e do levantamento dos antecedentes familiares tem papel central na prevenção e no diagnóstico precoce da patologia, contribuindo para redução da sua morbimortalidade.

Cada escola médica deve procurar o melhor modo de incorporar o ensino da genética em seu currículo, mas algumas generalizações são possíveis: o aprendizado da genética médica deve estar presente em toda a graduação médica e ser explicitado em seu currículo, continuando a ser abordado na pós-graduação.

Apesar de alguns aspectos da genética se entrelaçarem com outras disciplinas e poderem ser ensinados/aprendidos através delas, objetivos específicos para o ensino da genética médica devem ser estabelecidos.

Os conceitos da genética básica e aplicada são essenciais à boa prática clínica, para prevenção, tratamento e seguimento dos pacientes com patologias genéticas ou predisposição a elas. Dessa forma, é necessário um cuidado permanente com a educação e a capacitação dos médicos atuantes nas mais diferentes especialidades em relação às descobertas recentes da genética.

AGRADECIMENTOS

À Sra. Patrícia Cristina dos Santos Iezzi, secretária da Associação Médica de São Carlos, pela ajuda operacional com os questionários, e aos médicos participantes, que gentilmente reservaram parte de seu tempo para contribuir com a nossa pesquisa.

Ao CNPq, pela concessão de bolsa de Iniciação Científica à primeira autora, por meio do Programa Institucional de Bolsas de Iniciação Científica (PIBIC/CNPq).

REFERÊNCIAS

ALBERTS et al. *Biologia molecular da célula*. 5. ed. Porto Alegre: Artmed, 2010. 1396 p.

AMERICAN CANCER SOCIETY. *Statistics for 2009*. Disponível em:
<<http://www.cancer.org/>>. Acesso em: 20 ago. 2011.

AMERICAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. *Medical School Core Curriculum in Genetics*. 2001. Disponível em:
<<http://www.ashg.org/pdf/Medical%20School%20Core%20Curriculum%20in%20Genetics.pdf>>. Acesso em: 20 ago. 2011.

BARROS, C. A. et al. Knowledge of Common Pediatric Cancers Among Medical Students in Northeast Brazil. *Revista Brasileira de Educação Médica*, Rio de Janeiro, v. 34, n. 4, p. 565-572, 2010.

BENNET, C.; BURTON, H.; FARNDON, P. Competences, education and support for new roles in cancer genetics services: outcomes from the cancer genetics pilot projects. *Familial Cancer*, Birmingham, v. 6, n. 2, p. 171-180, 2007.

BRANDT, R. et al. Cancer genetics evaluation: barriers to and improvements for referral. *Genetic Testing*, Pennsylvania, v. 12, n. 1, p. 9-12, 2008.

BRASIL. Ministério da Saúde. Gabinete do Ministro. Portaria Nº 81, de 20 de janeiro de 2009. Institui, no âmbito do SUS, a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica. *Diário Oficial da União da República Federativa do Brasil*, Brasília, DF, 21 jan. 2009.

BUCHANAN, A. V. et al. What are gens “for” or where are traits “from”? What is the question? *Bioessays*, Pennsylvania, v. 31, n. 2, p. 198-208, 2009.

CALIL, A. M.; PRADO, C. O ensino de oncologia na formação do enfermeiro. *Revista Brasileira de Enfermagem*, Brasília, v. 62, n. 3, p. 467-470, 2009.

CORREIA, P. S. et al. Conhecimento e atitudes sobre genética entre médicos residentes. *Revista Brasileira de Educação Médica*, Rio de Janeiro, v. 35, n. 2, p. 193-200, 2011.

COURA, R. S.; ASHTON-PROLLA.; PROLLA, J. C. Hereditary non-polipomatous colorectal cancer: hereditary predisposition, diagnosis and prevention. *Arquivos de Gastroenterologia*, São Paulo, v. 42, n. 2, p. 99-105, 2004.

CUTAIT, R. et al. Diagnóstico clínico de HNPCC: caracterização de Famílias “Amsterdam” positivas. *Revista Brasileira de Coloproctologia*, Rio de Janeiro, v. 25, n. 1, p. 6-11, 2005.

DENNETT, D. C. *A perigosa idéia de Darwin*. Rio de Janeiro: Rocco, 1998. 612 p.

[FERREIRA, C. G.; ROCHA, J. C. C.](#) Câncer colorretal. In: _____. *Oncologia molecular*. São Paulo: Atheneu, 2004. p. 171-181.

[GAFF, C.; AITTO MÄKI, K.; WILLIAMSON, R.](#) Oncology nurse training in cancer genetics. *Journal of Medical Genetics*, v. 38, n. 10, p. 691-695, 2001.

[GARICOCHEA, B. et al.](#) Câncer colorretal hereditário: identificação de casos e manejo de famílias acometidas. *Revista Brasileira de Medicina*, São Paulo, v. 62, n. 4, p.136-141, 2005.

[GRIFFITHS, P. E.; NEUMANN-HELD, E.](#) The many faces of the gene. *BioScience*, California, v. 49, n. 8, p. 656-662, 1999.

[GRIFFITHS, A.J.F. et al.](#) *Introdução à genética*. 9. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2009. 744 p.

[GUEDES, C.; DINIZ, D.](#) A ética na história do aconselhamento genético: um desafio à educação médica. *Revista Brasileira de Educação Médica*, Rio de Janeiro, v. 33, n. 2, p. 247-252, 2009.

[KATAKI, A.; KONSTADOU LAKIS, M. M.](#) Reflections on the European Conference "Molecular Screening of Individuals at High Risk for Developing Cancer: Medical, Ethical, Legal, and Social Issues". *Genetic Testing*, v. 4, n. 1, p. 79-84, 2000.

[KENDALL, J. et al.](#) Using adult learning theory concepts to address barriers to cancer genetic risk assessment in the African American Community. *Journal of Genetic Counseling*, Delaware, v 16, n. 3, p. 279-288, 2007.

[KREBS, J. E.; GOLDSTEIN, E. S.; KILPATRICK, S. T.](#) *Lewin's Genes X*. 10. ed. New York: Oxford University Press, 2009. 960 p.

[KUMAR, V.; ABBAS, A. K.; FAUSTO, N.](#) Neoplasias. In: _____. *Robbins e Cotran: patologia: bases patológicas das doenças*. 7. ed. São Paulo: Elsevier, 2005. p. 281-356.

[LYNCH, H. T.; DE LA CHAPELLE, A.](#) Genetic susceptibility to non-polyposis colorectal cancer. *Journal of Medical Genetics*, Nebraska, v. 36, n. 11, p. 801-818. 1999.

[MELO, D. G.; DEMARZO, M. M. P.; HUBER, J.](#) Ambulatório de Genética Médica na Apae: Experiência no Ensino Médico de Graduação. *Revista Brasileira de Educação Médica*, Rio de Janeiro, v. 32, n. 3, p. 396-402, 2008.

[MINAYO, M. C.](#) *O desafio do conhecimento: pesquisa qualitativa em saúde*. 7. ed. São Paulo/Rio de Janeiro: Hucitec: Abrasco, 2000. 269 p.

[NATIONAL COALITION FOR HEALTH PROFESSIONAL EDUCATION IN GENETICS.](#) *Genetics and common disorders: implications for primary care and public health providers*.



2007. Disponível em: <<http://www.ama-assn.org/ama/pub/physician-resources/medical-science/genetics-molecular-medicine/education-research/genetics-common-disorders.page>>. Acesso em: 20 ago. 2011.

NAVARATNAM, R. M.; CHOWANIEC, J.; WINSLET, M. C. The molecular biology of colorectal cancer development and the associated genetic events. *Annals of the Royal College of Surgeons of England*, London, v. 81, n. 5, p. 312-319, 1999.

PEREIRA JUNIOR, J.; ALVES, A. J. C.; NOGUEIRA, A. M. M. F. Câncer colorretal: análise anatomopatológica de 476 colectomias consecutivas em Belo Horizonte (MG). *Jornal Brasileiro de Patologia e Medicina Laboratorial*, Belo Horizonte, v. 41, n. 3, p. 175-84, 2005.

PICHERT, G. Harnessing the potential of cancer genetics in healthcare. *Lancet Oncology*, v. 5, n. 10, p. 626-632, 2005.

PRAK, E. T. L.; KAZAZIAN JR., H. H. Mobile elements and the human genome. *Nature Reviews Genetics*, Pennsylvania, v. 1, n. 2, p. 134-144, 2000.

QUAH, H. M. et al. Young age influences treatment but not outcome of colon cancer. *Annals of Surgical Oncology*, New York, v. 14, n. 10, p. 2759-2765, 2007.

ROCHA, J. C. C.; VARGAS, F. R.; AHTON-PROLLA, P. Câncer familiar. In: _____. *Projeto Diretrizes da Associação Médica Brasileira e do Conselho Federal de Medicina*. São Paulo: Ed. CFM, 2007. Disponível em: <http://www.projetodiretrizes.org.br/projeto_diretrizes/027.pdf>. Acesso em: 20 ago. 2011.

ROSA, V. L.; SOLOMON, J. When science and the public meet: training for genetic counseling. *Public Understanding of Science*, v. 7, p. 271-284, 1998.

RUSTIG, A. K. The genetics of hereditary colon cancer. *Genes & Development*, Pennsylvania, v. 21, n. 20, p. 2525-2538, 2007.

SILVA, J. M. A. et al. Quiz: um questionário eletrônico para autoavaliação e aprendizagem em genética e biologia molecular. *Revista Brasileira de Educação Médica*, Rio de Janeiro, v. 34, n. 4, p. 60-614, 2010.

SOLHA, G. C. F.; SILVA, E. P. Onde está o lugar do conceito do gene? *Episteme*, Porto Alegre, n. 19, p. 45-68, 2004.

VALADÃO, M.; CASTRO, L. S. Câncer colo-retal hereditário. *Revista do Colégio Brasileiro de Cirurgiões*, Rio de Janeiro, v. 34, n. 3, p. 193-200, 2007.