

## **Avaliação do conhecimento sobre genética médica dos médicos residentes de Pediatria na cidade de Manaus, Amazonas**

### **Cleiton Fantin**

Docente - UEA

Doutorado em Biotecnologia – UFAM

Mestrado em Genética e Biologia Molecular - UEL

Graduação em Ciências Biológicas – UEL

✉ [cleitonfantin@hotmail.com](mailto:cleitonfantin@hotmail.com)

### **Rodrigo Maciel Alencar**

Doutorando em Medicina Tropical – UEA

Mestrado em Biotecnologia e Recursos Naturais – UEA

Graduação em Biotecnologia – UEA

✉ [rodrigoalencar.98@hotmail.com](mailto:rodrigoalencar.98@hotmail.com)

### **Natalia Dayane Moura Carvalho**

Pós doutoranda em Biotecnologia e Recursos Naturais – UEA

Doutorado em Genética, Conservação e Biologia Evolutiva – INPA

Mestrado em Genética, Conservação e Biologia Evolutiva – INPA

Graduação em Ciências Biológicas – ESBAM

✉ [nathydayane@gmail.com](mailto:nathydayane@gmail.com)

### **Denise Corrêa Benzaquem**

Pesquisadora do Programa de Apoio à Fixação de doutores - FAPEAM

Doutorado em Genética, Conservação e Biologia Evolutiva – INPA

Mestrado em Biotecnologia – UEA

Graduação em Ciências Biológicas – UNINORTE

✉ [decobem@gmail.com](mailto:decobem@gmail.com)

### **Vania Mesquita Gadelha Prazeres**

Docente – UFAM

Médica Geneticista – SUSAM

Mestrado em Saúde da Criança e do Adolescente - USP

✉ [vaniapraz@hotmail.com](mailto:vaniapraz@hotmail.com)

Recebido em 17 de agosto de 2020

Aceito em 15 de março de 2022

### **Resumo:**

Residentes de Pediatria têm maior probabilidade de ter contato com pacientes com doenças genéticas durante a prática, devendo estar preparado para lidar com essa situação. Assim, objetivou-se avaliar o conhecimento sobre genética médica entre médicos residentes de Pediatria de Manaus, Amazonas. O estudo descritivo foi realizado com 35 residentes em Pediatria, onde todos responderam a um questionário que abordava assuntos sobre genética básica e testes laboratoriais para diagnósticos na genética médica. Observou-se que os médicos residentes tiveram aproveitamento de 72% de acertos. Quando comparamos os resultados das questões das categorias genética básica e testes diagnóstico entre todos os residentes, apresentou diferença significativa ( $P\text{-value}=5,288\text{e}^{-05}$ ). Na categoria genética básica, todos os médicos residentes acertaram a questão sobre o teste do pezinho. Questões sobre genótipos, heredograma, malformações e mutação, a maioria responderam corretamente as questões. Questão sobre Síndrome de Down, quase metade dos médicos residentes não

conseguiram responder à questão. Na categoria testes diagnósticos, a única questão que os médicos residentes responderam corretamente foi a do exame do cariótipo. Portanto, nossos achados evidenciaram que os médicos residentes de Pediatria de Manaus possuem conhecimento sobre Genética médica, entretanto, este conhecimento está vinculado a assuntos sobre Genética básica, e pouco conhecimento para a compreensão, indicação e interpretação dos principais testes diagnósticos utilizados na Genética médica. Ainda, apontam para a necessidade que o residente em Pediatria busque aprimoramento sobre Genética médica, cujo o futuro pediatra é responsável por tomar as primeiras decisões concernentes a paciente com doença genética.

**Palavras-chave:** Educação, doença genética, genética básica, testes laboratoriais.

## Evaluation of knowledge about medical genetics of pediatric residents in the city of Manaus, Amazonas

### Abstract:

Pediatric residents are more likely to have contact with patients with genetic diseases during practice, and should be prepared to deal with this situation. Thus, the objective was to evaluate the knowledge about medical genetics among pediatric residents in Manaus, Amazonas. The descriptive study was conducted with 35 residents in Pediatrics, where they all answered a questionnaire that addressed issues about basic genetics and laboratory tests for diagnoses in medical genetics. It was observed that resident doctors had 72% of correct answers. When comparing the results of the questions of the basic genetic categories and diagnostic tests between all residents, there was a significant difference ( $P\text{-value} = 5.288\text{e-}05$ ). In the basic genetic category, all resident physicians answered the question about the newborn screening. Questions about genotypes, heredogram, malformations and mutation, most answered the questions correctly. Question about Down Syndrome, almost half of the resident doctors were unable to answer the question. In the diagnostic tests category, the only question that resident physicians answered correctly was that of the examination of the karyotype. Therefore, our findings showed that pediatric residents in Manaus have knowledge about medical genetics, however, this knowledge is linked to issues about basic genetics, and little knowledge for understanding, indicating and interpreting the main diagnostic tests used in medical genetics. Still, they point to the need for the pediatric resident to seek improvement on medical genetics, whose future pediatrician is responsible for making the first decisions concerning patients with genetic disease.

**Keywords:** Education, genetic disease, basic genetics, laboratory tests.

## Evaluación de conocimientos sobre genética médica de pediatras residentes en la ciudad de Manaus, Amazonas

### Resumen:

Los residentes de pediatría tienen más probabilidades de tener contacto con pacientes con enfermedades genéticas durante la práctica y deben estar preparados para lidiar con esta situación. Así, el objetivo fue evaluar los conocimientos sobre genética médica entre los residentes de pediatría en Manaus, Amazonas. El estudio descriptivo se realizó con 35 residentes de Pediatría, donde todos respondieron un cuestionario que abordaba cuestiones sobre genética básica y pruebas de laboratorio para diagnósticos en genética médica. Se observó que los médicos residentes tenían 72% de respuestas correctas. Al comparar los resultados de las preguntas de las categorías genéticas básicas y las pruebas diagnósticas entre todos los residentes, hubo una diferencia significativa (valor de  $p = 5.288\text{e-}05$ ). En la categoría genética básica, todos los médicos residentes respondieron la pregunta sobre la punción del talón. Preguntas sobre genotipos, heredograma, malformaciones y mutación, la mayoría respondió correctamente a las preguntas. Pregunta sobre el síndrome de down, casi la mitad de los médicos residentes no pudieron responder la pregunta. En la categoría de pruebas diagnósticas, la única pregunta que los médicos residentes respondieron correctamente fue la del examen del cariotipo. Por lo tanto, nuestros hallazgos mostraron que los residentes de pediatría en Manaus tienen conocimientos sobre genética médica, sin embargo, este conocimiento está vinculado a cuestiones sobre genética básica, y poco conocimiento para comprender, indicar e interpretar las principales pruebas diagnósticas utilizadas en genética médica. Aún así, apuntan a la necesidad de que el residente de pediatría busque la mejora de la genética médica, cuyo futuro pediatra es el encargado de tomar las primeras decisiones sobre los pacientes con enfermedad genética.

**Palabras clave:** Educación, enfermedad genética, genética básica, pruebas de laboratorio.

## INTRODUÇÃO

A residência médica é considerada o padrão ouro dos cursos de especialização e seu principal objetivo é o aperfeiçoamento das competências profissionais adquiridas durante a graduação. A residência assume, então, papel fundamental e estratégico no movimento de amadurecimento da formação médica, no sentido de se alcançarem novos modos de cuidar da saúde da população. Dentre essas residências, a residência em Pediatria tem papel relevante na sociedade, uma vez que os médicos pediatras são primordiais nos cuidados da saúde infanto-juvenil tanto no acompanhamento do crescimento quanto o desenvolvimento do indivíduo (SANTIAGO *et al.*, 2003; SUCHDEV *et al.*, 2018).

Quando se fala de genética médica dentro de um contexto da residência de Pediatria, ela é tida como uma ciência clínica e laboratorial, de sua importância na educação e na prática de saúde aos pacientes com doenças genéticas (HAMPEL *et al.*, 2015). Os médicos residentes de Pediatria têm maior probabilidade em depara-se com pacientes com doenças genéticas durante a prática clínica, devendo estar preparado para lidar com essa situação (PLUNKETT-RONDEAU *et al.*, 2015; BAER *et al.*, 2017). Entretanto, estudos apontam que os residentes de Pediatria possuem pouco interesse sobre Genética médica (CORREIA *et al.*, 2011). Isso justifica a necessidade de uma melhor abordagem sobre Genética médica vinculado à prática clínica, mesmo que não seja o principal foco para os futuros pediatras. Diante do exposto, o objetivo deste trabalho foi avaliar o conhecimento sobre genética médica dos médicos residentes de Pediatria na cidade de Manaus, Amazonas.

## METODOLOGIA

Trata-se de um estudo descritivo e de abordagem qualitativa, cujos os dados foram coletados no período de junho a julho de 2019 que envolveu os médicos residentes de Pediatria da cidade de Manaus, Amazonas. A escolha por médicos residentes de Pediatria se deu porque, a Pediatria é uma das especialidades que tem maior contato com pacientes com doenças genéticas, tornando os pediatras os médicos não geneticistas com maior

probabilidade de ter interesse e conhecimento na área. A pesquisa foi aprovada pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade do Estado do Amazonas (UEA), (número do parecer 2.888.220). Todos os médicos residentes de Pediatria concordaram em participar depois de informados sobre o estudo e que assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE). A pesquisa contou com a participação de 35 médicos residentes de Pediatria das seguintes instituições: Universidade do Estado do Amazonas (n=8); Fundação de Medicina Tropical Doutor Heitor Vieira Dourado (n=10); Hospital Universitário Getúlio Vargas (n=13) e do Hospital Samel (n=4). Os participantes foram divididos em dois grupos de acordo com o ano de residência (R1 e R2).

Para a coleta dos dados, foi aplicado para cada participante um questionário estruturado contendo 12 questões de múltipla escolha elaboradas em duas categorias temáticas: genética básica e testes laboratoriais para diagnósticos utilizados na genética médica (Tabela 1).

**Tabela 1** – Categoria e descrição das questões do questionário aplicado aos residentes de Pediatria do estado do Amazonas.

Categoria	Descrição da questão
Genética básica	Heredograma
Genética básica	Genótipo
Genética básica	Mutação
Genética básica	Teste do pezinho
Genética básica	Malformações
Genética básica	Síndrome de Down
Teste diagnóstico	Sequenciamento de DNA
Teste diagnóstico	Western blot
Teste diagnóstico	Quantificação de atividade enzimática
Teste diagnóstico	Reação em cadeia de polimerase (PCR)
Teste diagnóstico	Mapeamento genético
Teste diagnóstico	Exame do Cariótipo

**Fonte:** Própria.

Os resultados da pesquisa foram tabulados em planilhas eletrônicas utilizando o programa software Microsoft Office Excel, versão 2016 e analisados estatisticamente utilizando o programa R *version* 3.6.1.

## RESULTADOS E DISCUSSÃO

A pesquisa contou com a adesão de todos os médicos residentes de Pediatria ( $n=35$ ) que responderam ao questionário adaptado à pesquisa. Os médicos residentes participantes foram divididos em R1 para os estudantes no primeiro ano ( $n=16$ ) e R2 para os estudantes do segundo ano ( $n=19$ ). Quanto ao questionário, os médicos residentes tiveram aproveitamento de 72% com média de 8,66 acertos ( $8,75 \pm 0,3096$  para R1 e  $8,579 \pm 0,537$  para R2). Segundo a proposta de ensino dos programas de Residência Médica em Pediatria no estado do Amazonas, a Genética médica é abordada no segundo ano de residência no ambulatório de Genética médica. Entretanto, o teste T-Student não mostrou diferença significativa entre os médicos residentes R1 e R2 da especialização ( $P\text{-value}=0.7846$ ), embora R2 apresentassem experiência teórica e prática em Genética médica.

Quanto a descrição das questões, as mesmas foram categorizadas em conhecimentos de genética básica e testes diagnósticos utilizados na Genética médica (Tabela 2). Teste comparativo entre médicos residentes R1 e R2 de Pediatria do Amazonas utilizando as categorias genética básica e testes diagnósticos não foi observado diferença significativa (teste T-Student,  $P\text{-value}=0,8476$  para genética básica e  $P\text{-value}=0,4018$  para testes diagnósticos). Já quando comparamos os resultados das categorias de genética básica e testes diagnóstico entre todos os médicos residentes de Pediatria do Amazonas (R1 e R2) apresentou uma diferença significativa quanto as questões (teste T-Student,  $P\text{-value}=5,288 \times 10^{-05}$ ).

Na categoria genética básica, todos os médicos residentes de Pediatria do Amazonas acertaram a questão sobre o teste do pezinho (Tabela 2). O teste do pezinho está relacionado diretamente com a prática clínica dos médicos residentes em Pediatria, visto que é um exame obrigatório para todos os recém-nascidos, permitindo fazer o diagnóstico, o mais precocemente possível, de determinadas doenças genéticas, assessorando ao lactente o seu bom desenvolvimento físico, neurológico, psicológico e intelectual (URV e PARISI, 2017; RAJABI, 2018). Quanto as questões sobre genótipos, heredograma, malformações e mutação,

a maioria dos médicos residentes de Pediatria do Amazonas responderam corretamente as questões (Tabela 2). No trabalho de CORREIA *et al.* (2011), os residentes de Pediatria do Sudeste do Brasil demonstraram um grau razoável de conhecimento sobre genética básica, apesar de terem pouco interesse por Genética médica. Quanto a questão sobre Síndrome de Down (Tabela 2), quase metade dos médicos residentes de Pediatria não conseguiram responder à questão. Embora algumas síndromes cromossômicas de maior prevalência na população e que possam ser suspeitadas com base no diagnóstico clínico (TREVISAN *et al.*, 2014; PAPAVALASSIOU *et al.*, 2015), como seria o caso de Síndrome de Down, nem sempre os profissionais da saúde compreendem os mecanismos biológicos do surgimento das síndromes cromossômicas, como visto no presente estudo.

Na categoria testes diagnósticos, a maioria dos residentes de Pediatria do Amazonas não responderam corretamente cinco questões dessa categoria (Tabela 2). Esses resultados demonstraram a falta de conhecimento para a compreensão e interpretação dos principais testes genéticos utilizados na prática clínica. Assim, é necessário que os médicos residentes de Pediatria possuam conhecimento sobre os testes diagnósticos e suas indicações, cujo contato com pacientes com doenças genéticas é mais frequente além de serem responsáveis por tomar as primeiras decisões concernentes a esses pacientes (HARDING *et al.*, 2019a, b).

A única questão que os médicos residentes de Pediatria do Amazonas responderam corretamente foi ao do exame do cariótipo (Tabela 2), sendo este método rotineiro para diagnóstico de anomalias cromossômicas. É importante salientar que mesmo que a Genética médica não seja o principal foco para os futuros pediatras, todo pediatra deve estar apto a identificar, ou pelo menos suspeitar de, sinais e sintomas manifestos por pacientes com condições genéticas em sua prática clínica, direcionando a solicitação inicial do exame do cariótipo (HAMPEL *et al.*, 2015). Contudo, o encaminhamento desse paciente ao médico geneticista é importante para confirmar o diagnóstico inicial, tratamento e aconselhamento genético, o que não destaca que a pediatria tem papel vital no suporte continuado aos cuidados da saúde infanto-juvenil tanto no acompanhamento do crescimento quanto o desenvolvimento do indivíduo portador de doença genética (PANEQUE *et al.*, 2016; PRESS e BODURTHA, 2017; ROSAS-BLUM *et al.*, 2017).

**Tabela 2** - Número de acertos e percentagem das questões aplicadas aos residentes do primeiro (R1) e segundo (R2) ano de Pediatria do estado do Amazonas.

Descrição da questão	Categoria	R1 n (%)	R2 n (%)	Geral n (%)
Heredograma	Genética básica	14 (87,5)	17 (89,47)	31 (88,57)
Genótipo	Genética básica	13 (81,25)	12 (63,16)	25 (71,43)
Mutações	Genética básica	13 (81,25)	15 (78,95)	28 (80)
Teste do pezinho	Genética básica	16 (100)	19 (100)	35 (100)
Malformações	Genética básica	16 (100)	18 (94,74)	34 (97,14)
Síndrome de Down	Genética básica	7 (13,75)	13 (68,42)	20 (57,14)
Sequenciamento de DNA	Teste diagnóstico	9 (56,25)	13 (68,42)	22 (62,88)
Western blot	Teste diagnóstico	4 (25)	6 (31,58)	10 (28,57)
Quantificação de atividade enzimática	Teste diagnóstico	9 (56,25)	11 (57,89)	20 (57,14)
Reação em cadeia de polimerase (PCR)	Teste diagnóstico	10 (62,5)	9 (47,37)	19 (54,28)
Mapeamento genético	Teste diagnóstico	14 (87,5)	13 (68,42)	27 (77,14)
Exame do Cariótipo	Teste diagnóstico	15 (93,75)	17 (89,47)	32 (91,43)

**Fonte:** Própria.

O crescimento exponencial no campo da genética médica, oriundo principalmente do resultado de pesquisas desenvolvidas atualmente sendo este, impulsionado pela era da medicina genômica, impõe o preparo dos profissionais da área médica para que todos esses avanços sejam incorporados na prática de saúde (SLADE e BURTON, 2016; GENG *et al.*, 2019; LA PAZ *et al.*, 2019). Por isso, o Conselho Federal de Medicina e a Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica promoveram educação continuada em genética médica bem como a publicação de Genética médica para não especialistas: o reconhecimento de sinais e sintomas, com o intuito de fornecer conhecimento sobre genética médica para médicos não especialista e esses profissionais teriam melhores condições para fazer o adequado encaminhamento dos casos que necessitem de avaliação e cuidados específicos.

## CONCLUSÃO

Portanto, nossos achados evidenciaram que os médicos residentes de Pediatria de Manaus possuem conhecimento sobre os assuntos de Genética médica. Este conhecimento, entretanto, está vinculado a Genética básica. Ainda, os médicos residentes de Pediatria demonstraram pouco conhecimento para a compreensão, indicação e interpretação dos principais testes diagnósticos utilizados na Genética médica. Assim é fundamental que os médicos residentes possuam conhecimento incorporados na sua rotina aprimoramento sobre Genética médica, cujo o futuro pediatra será responsável por tomar as primeiras decisões concernentes a esse paciente. Ainda, esses resultados são importantes para demonstrar a situação dos médicos residentes de Pediatria do Amazonas.

## AGRADECIMENTOS

Nós agradecemos aos coordenadores dos programas de residência em Pediatria das instituições que nos ajudaram e tornaram possível a realização da pesquisa, juntamente a todos os residentes participantes

## REFERÊNCIAS

BAER, T.E.; FERACO, A.M.; SAGALOWSKY, S.S.; WILLIAMS, H., LITMAN, H.J.; VINCI, R.J. Pediatric Resident Burnout and Attitudes Toward Patients. **Pediatrics**, 2017. Disponível em <<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28232639/>>. Acesso em 01 de agosto de 2020.

CORREIA, P.S.; VITIELLO, P.; CARDOSO, M.H.C.A.; HOROVITZ, D.D.G. Conhecimento e atitudes sobre genética entre médicos residentes. **Revista Brasileira de Educação Médica**, 2011. Disponível em <[https://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0100-55022011000200008&script=sci\\_abstract&tlng=pt](https://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0100-55022011000200008&script=sci_abstract&tlng=pt)>. Acesso em 01 de agosto de 2020.



GENG, L.N.; KOHLER, J.N.; LEVONIAN, P.; MEMBERS OF THE UNDIAGNOSED DISEASES NETWORK JONATHAN A BERNSTEIN.; FORD, J.M.; AHUJA, N.; WITTELES, R.; HOM, J.; WHEELER, M. Genomics in medicine: a novel elective rotation for internal medicine residents. **Postgraduate Medical Journal**, 2019. Disponível em <<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31439813/>>. Acesso em 01 de agosto de 2020.

HAMPEL, H.; BENNETT, R.L.; BUCHANAN, A.; PEARLMAN, R.; WIESNER, G.L. A practice guideline from the American College of Medical Genetics and Genomics and the National Society of Genetic Counselors: referral indications for cancer predisposition assessment. **Genetics in Medicine**, 2015. Disponível em <<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25394175/>>. Acesso em 01 de agosto de 2020.

HARDING, B.; WEBBER, C.; RUHLAND, L.; DALGARNO, N.; ARMOUR, C.M.; BIRTHWHISTLE, R.; BROWN, G.; CARROLL, J.C.; FLAVIN, M.; PHILLIPS, S.; MACKENZIE, J.J. Primary care providers lived experiences of genetics in practice. **Journal of Community Genetics**, 2019. Disponível em <<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29700759/>>. Acesso em 02 de agosto de 2020.

HARDING, B.; WEBBER, C.; RUHLAND, L.; DALGARNO, N.; ARMOUR, C.M.; BIRTHWHISTLE, R.; BROWN, G.; CARROLL, J.C.; FLAVIN, M.; PHILLIPS, S.; MACKENZIE, J.J. Bridging the gap in genetics: a progressive model for primary to specialist care. **BMC Medical Education**, 2019. Disponível em <<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31185964/>>. Acesso em 02 de agosto de 2020.

LA PAZ, E.M.C.; CHUNG, B.H.; FARADZ, S.M.H.; THONG, M.; DAVID-PADILLA, C.; LA, P.S.; LI, S.; CHEN, Y.; SURA, T.; LAURINO, M. Training in clinical genetics and genetic counseling in Asia. **American Journal of Medical Genetics**, 2019. Disponível em <<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31037827/>>. Acesso em 02 de agosto de 2020.

PANEQUE, M.; TURCHETTI, D.; JACKSON, L.; LUNT, P.; HOUWINK, E.; SKIRTON, H. A systematic review of interventions to provide genetics education for primary care. **BMC Family Practice**, 2016. Disponível em <<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27445117/>>. Acesso em 02 de agosto de 2020.

PAPAVASSILIOU, P.; CHARALSAWADI, C.; RAFFERTY, K.; JACKSON-COOK, C. Mosaicism for Trisomy 21: A Review. **American Journal of Medical Genetics Part A**, 2015. Disponível em <<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25412855/>>. Acesso em 02 de agosto de 2020.

PLUNKETT-RONDEAU, J.; HYLAND, K.; DASGUPTA, S. Training future physicians in the era of genomic medicine: trends in undergraduate medical genetics education. **Genetics in Medicine**, 2015. Disponível em <<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25674779/>>. Acesso em 03 de agosto de 2020.

PRESS, K.R.; BODURTHA, J. Milestones for medical students completing a clinical genetics elective. **Genetics in Medicine**, 2017. Disponível em <<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27584909/>>. Acesso em 03 de agosto de 2020.

RAJABI, F. Updates in Newborn Screening. **Pediatric Annals**, 2018. Disponível em <<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29750285/>>. Acesso em 03 de agosto de 2020.

Avaliação do conhecimento sobre genética médica dos médicos  
residentes de Pediatria na cidade de Manaus, Amazonas

ROSA, V.L.; SOLOMON, J. When science and the public meet: training for genetic counseling. **Public Understanding of Science**, 1998. Disponível em <https://journals.sagepub.com/doi/abs/10.1088/0963-6625/7/4/002>>. Acesso em 03 de agosto de 2020.

ROSAS-BLUM, E.; SHIRSAT, P.; LEINER, M. Communicating genetic information: a difficult challenge for future pediatricians. **BMC Medical Education**, 2017. Disponível em <<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17577408/>>. Acesso em 03 de agosto de 2020.

SANTIAGO, L.B.; BETTIOL, H.; BARBIERI, M.A.; GUTTIERREZ, M.R.P.; DEL CIAMPO, L.A. Incentivo ao aleitamento materno: a importância do pediatra com treinamento específico. **Jornal de Pediatria**, 2003. Disponível em <<https://www.scielo.br/pdf/jped/v79n6/v79n6a08.pdf>>. Acesso em 03 de agosto de 2020.

SLADE, I.; BURTON, H. Preparing clinicians for genomic medicine: Table 1. **Postgraduate Medical Journal**, 2016. Disponível em <[https://www.researchgate.net/publication/299343928\\_Preparing\\_clinicians\\_for\\_genomic\\_medicine\\_Table\\_1](https://www.researchgate.net/publication/299343928_Preparing_clinicians_for_genomic_medicine_Table_1)>. Acesso em 03 de agosto de 2020.

SUCHDEV, P.S.; HOWARD, C.R.; SECTION ON INTERNATIONAL CHILD HEALTH. The Role of Pediatricians in Global Health. **Pediatrics**, 2018. Disponível em <<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30455341/>>. Acesso em 03 de agosto de 2020.

TREVISAN, P.; DE MORAES, F.N.; DE MATTOS, V.F.; GRAZIADIO, C.; ROSA, R.F.M.; PASKULIN, G.A.; ZEN, P.R.G. Cytogenetic profile of patients with down syndrome in Southern Brazil. **Sao Paulo Medical Journal**, 2014. Disponível em <<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25055073/>>. Acesso em 03 de agosto de 2020.

URV, T.K.; PARISI, M.A. Newborn Screening: Beyond the Spot. **Advances in Experimental Medicine and Biology**, 2017. Disponível em <<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29214581/>>. Acesso em 03 de agosto de 2020.



Este trabalho está licenciado com uma Licença [Creative Commons - Atribuição 4.0 Internacional](https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/).