

# Plano de Ensino e Aprendizagem (PEA)

## ELEMENTOS DE IDENTIFICAÇÃO DA DISCIPLINA

Curso	MEDICINA
Código e nome da disciplina	1700408 - SAÚDE DO ADULTO II (GENÉTICA)
Período de oferecimento	26/01/2026 – 22/02/2026
Coordenadores	PROFA. DRA. ESTER SILVEIRA RAMOS - 60554 PROF. DR. VICTOR EVANGELISTA DE FARIA FERRAZ - 1913921
Docentes	PROFA. DRA. ESTER SILVEIRA RAMOS - 60554 PROF. DR. ISRAEL GOMY - 5486972 PROFA. DRA. MARINA CÂNDIDO VISONTAI CORMEDI LEMOS - 8581831 PROF. DR. VICTOR EVANGELISTA DE FARIA FERRAZ - 1913921

## CARGA HORÁRIA

Teórica	10 horas
Estudo dirigido	5 horas
Hora Trabalho	60 horas
Total	75 horas

## CONTEXTO:

### Qual a relevância de sua disciplina para a formação desse profissional?

A Genética Médica ocupa hoje um papel central na formação do médico moderno. O conhecimento dos mecanismos hereditários e das bases genômicas das doenças é fundamental para compreender a variabilidade entre os indivíduos, interpretar manifestações clínicas complexas e aplicar condutas personalizadas. Em praticamente todas as áreas da Medicina — da pediatria à oncologia, da endocrinologia à psiquiatria — o raciocínio clínico é enriquecido pela compreensão dos fatores genéticos e pela capacidade de reconhecer padrões de herança e síndromes de origem genética.

No Brasil, o avanço das políticas públicas voltadas às doenças raras e ao diagnóstico genético, como a **Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (Portaria nº 199/2014)** e o **Programa Nacional de Triagem Neonatal**, exige que os médicos formados saibam **identificar indivíduos e famílias que se beneficiem do aconselhamento genético e da atenção especializada**. Essa competência é essencial não apenas para especialistas, mas também para o médico generalista, que atua como porta de entrada no sistema de saúde e desempenha papel decisivo no encaminhamento, na prevenção e no manejo adequado desses pacientes.

A disciplina **Pré-Internato em Genética Médica** foi estruturada para oferecer uma **imersão supervisionada em cenários reais de prática clínica** no Serviço de Genética Médica do Hospital das Clínicas de Ribeirão Preto (HCFMRP-USP). Nela, o estudante participa de atendimentos em ambulatórios gerais e especializados, reuniões clínicas, discussões de variantes genéticas e atividades multiprofissionais. O foco é desenvolver **habilidades práticas e raciocínio clínico** aplicados à investigação de doenças genéticas e congênitas, desde a anamnese e o exame físico dismorfológico até a formulação de hipóteses diagnósticas e o planejamento da investigação laboratorial.

O curso também propicia o desenvolvimento de **competências atitudinais**, como empatia, ética, escuta ativa e comunicação clara com pacientes e familiares. O estudante é estimulado a compreender o impacto psicossocial de um diagnóstico genético e a adotar uma postura de respeito às crenças, valores e diversidade cultural das pessoas atendidas.

Complementando as atividades práticas, a disciplina utiliza o **ambiente virtual Moodle (e-Disciplinas)** para atividades **assíncronas de estudo dirigido**, incluindo aulas gravadas, vídeos explicativos, textos de apoio e fóruns de discussão. Esse espaço digital amplia a aprendizagem autônoma, permitindo que o aluno se familiarize com diretrizes nacionais, protocolos clínicos e ferramentas de apoio diagnóstico em genética médica.

A estrutura do curso está alinhada ao **Perfil de Competência em Genética para Médicos do Brasil**, proposto pela **Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica (SBGM)**, que define quatro eixos fundamentais: (1) educação continuada e atualização científica; (2) identificação clínica de indivíduos com

# Plano de Ensino e Aprendizagem (PEA)

doenças genéticas; (3) manejo e encaminhamento adequados; e (4) promoção e prevenção em saúde genética.

Assim, o Pré-Internato em Genética Médica visa integrar conhecimento, habilidade e atitude, formando médicos capazes de aplicar os princípios da genética e da genômica em sua prática cotidiana, independentemente da especialidade futura. O estudante que participa desta experiência deverá sair do estágio mais preparado para atuar com **raciocínio clínico, sensibilidade humana e responsabilidade ética**, elementos indispensáveis à Medicina do século XXI.

## MATRIZ DE COMPETÊNCIAS

Os objetivos gerais aspectos cognitivos, procedimentais e atitudinais de aprendizagem.

### Cognitivos (Saber):

- **Compreender os princípios fundamentais da Genética Médica e sua aplicação transversal nas diversas áreas da Medicina, reconhecendo o papel do médico generalista na identificação, encaminhamento e acompanhamento de indivíduos com condições genéticas.**
- **Conhecer as principais políticas públicas voltadas às doenças raras e genéticas, incluindo a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (Portaria nº 199/2014), o Programa Nacional de Triagem Neonatal, e as diretrizes éticas do CFM para exames genéticos e aconselhamento.**
- **Reconhecer a importância da integração entre os níveis de atenção à saúde para o cuidado de pessoas com doenças genéticas, valorizando a atenção primária como porta de entrada para o diagnóstico precoce.**
- **Reconhecer os principais grupos de doenças genéticas e síndromes dismórficas, e seu diagnóstico diferencial, correlacionando achados clínicos e laboratoriais.**
- **Aplicar conceitos de herança, história familiar e risco genético ao raciocínio diagnóstico e à tomada de decisão clínica.**
- **Identificar indicações, limitações e implicações éticas dos exames genéticos disponíveis no sistema de saúde.**
- **Entender o papel do aconselhamento genético na atenção primária, secundária e terciária.**
- **Entender as implicações éticas, sociais e de equidade no acesso ao diagnóstico e tratamento das doenças genéticas no contexto do SUS.**

### Procedimentais (Saber-Fazer):

- **Realizar anamnese clínica e genética detalhada, com construção de heredograma e exame físico dismorfológico, reconhecendo sinais de alerta para doenças genéticas.**
- **Formular hipóteses diagnósticas iniciais e propor condutas adequadas de investigação e encaminhamento, de acordo com os fluxos de referência e contrarreferência do SUS.**
- **Utilizar recursos e ferramentas de apoio diagnóstico (bases de dados, protocolos, aplicativos e algoritmos clínicos) para subsidiar a tomada de decisão.**
- **Registrar adequadamente as informações clínicas e familiares, considerando a continuidade do cuidado e a integralidade da atenção.**
- **Participar de discussões clínicas, reuniões multiprofissionais e atividades integradoras, exercitando o raciocínio clínico, o pensamento crítico e a comunicação efetiva.**

# Plano de Ensino e Aprendizagem (PEA)

## Atitudinais (Saber-Ser):

- **Demonstrar empatia, escuta ativa e respeito às diversidades culturais, religiosas e sociais dos pacientes e familiares.**
- **Manter postura ética e responsável, assegurando sigilo e confidencialidade das informações genéticas.**
- **Adotar uma atitude reflexiva, reconhecendo os próprios limites e a necessidade de atualização contínua.**
- **Atuar de forma colaborativa em equipe multiprofissional, valorizando o trabalho integrado e interdisciplinar.**
- **Compreender o impacto psicossocial do diagnóstico genético e conduzir o cuidado de forma humanizada e não diretiva.**
- **Adotar postura humanizada e não diretiva nas situações de aconselhamento genético, assegurando sigilo, autonomia e consentimento informado.**
- **Reconhecer a importância do trabalho em equipe e da atuação interprofissional no cuidado de pacientes com condições genéticas.**
- **Valorizar a educação permanente e o aprendizado ao longo da vida, buscando atualização sobre novas tecnologias e políticas públicas em genética médica.**

## Estratégias de ensino e de aprendizagem que serão utilizadas para alcançar os objetivos gerais

- **Integração teoria–prática:** o aprendizado ocorre por meio de atividades supervisionadas nos ambulatórios do Serviço de Genética Médica (geral, pediátrico, triagem e especializados), permitindo ao estudante aplicar conceitos de herança, exame dismorfológico e raciocínio diagnóstico em situações reais.
- **Reuniões pré e pós-clínica:** espaço para análise e discussão crítica dos casos atendidos, promovendo o raciocínio clínico, a correlação genótipo-fenótipo e a reflexão ética sobre o cuidado.
- **Aulas teóricas e Seminários temáticos:** abordam herança genética, políticas públicas (PNAIPDR, Triagem Neonatal), fluxos de referência e contrarreferência no SUS, aconselhamento genético e implicações éticas.
- **Atividades assíncronas no Moodle (e-Disciplinas):** aulas gravadas, textos e vídeos orientadores, questionários e fóruns de discussão, com roteiros de leitura para estudo dirigido.
- **Discussão de casos clínicos e simulados:** desenvolvimento de hipóteses diagnósticas e condutas, integrando conhecimentos clínicos, laboratoriais e sociais.
- **Feedback contínuo:** devolutivas individuais e coletivas sobre desempenho técnico, ético e comunicativo, fortalecendo o processo formativo.
- **Hora-Trabalho Discente (HTD):** período semanal destinado à leitura, estudo autônomo e realização das atividades assíncronas, estimulando a autonomia e a educação permanente.

# Plano de Ensino e Aprendizagem (PEA)

Avaliação da aprendizagem que abrangem aspectos cognitivos, procedimentais e atitudinais

## 1. Avaliação Formativa (processual)

- Ocorre **durante toda a disciplina**, com acompanhamento direto pelos docentes e preceptores.
- Envolve observação do desempenho prático, raciocínio clínico, postura ética e participação nas atividades presenciais e assíncronas.
- O aluno receberá **feedback estruturado** semanalmente, para que possa ajustar seu desempenho e aprofundar a aprendizagem.

### Instrumentos utilizados:

- Observação direta e devolutiva imediata;
- Registro de participação em ambulatórios, reuniões e seminários;
- Postagens e participação nos fóruns do Moodle;
- Autoavaliação reflexiva.

## 2. Avaliação Somativa (final)

Compreende o desempenho global do estudante nos três domínios da aprendizagem, com pesos aproximados:

Domínio Avaliado	Instrumento / Evidência	Peso (%)
Cognitivo	Questionários e atividades no Moodle; participação em seminários e discussões de casos clínicos	30%
Procedimental	Avaliação de habilidades práticas: anamnese, exame dismorfológico, elaboração de heredograma e hipóteses diagnósticas	50%
Atitudinal	Avaliação de profissionalismo, empatia, comunicação e ética nas interações com pacientes e equipe multiprofissional	20%

## 3. Critérios de Aprovação

- **Nota final mínima:** 5,0 (média ponderada entre os três domínios).
- **Frequência mínima:** 100% das atividades presenciais e registro de participação nas atividades assíncronas.
- **Aproveitamento satisfatório em todos os componentes avaliativos**, incluindo desempenho prático e postura profissional.
- **Oportunidade de recuperação:** conforme normas da USP, restrita ao domínio cognitivo, mediante atividade adicional orientada.

# Plano de Ensino e Aprendizagem (PEA)

## 4. Devolutiva e acompanhamento

- Cada estudante receberá **avaliação qualitativa individual**, destacando pontos fortes e aspectos a melhorar.
- O feedback será fornecido em reuniões de fechamento e via Moodle.
- Casos de desempenho insuficiente serão discutidos individualmente com o docente responsável.

## Plano de Ensino e Aprendizagem (PEA)

### Roteiro de Atividades - template para elaborar roteiro do Plano E&A

CURSO: MEDICINA		COORDENADOR DA DISCIPLINA: PROFA. DRA. ESTER SILVEIRA RAMOS - 60554 PROF. DR. VICTOR EVANGELISTA DE FARIA FERRAZ - 1913921							
CÓDIGO: 1700408		ANO: 2026		NOME DA DISCIPLINA: SAÚDE DO ADULTO II (GENÉTICA)					
Data	Dia da Semana	Horário Início Fim		Local	Turma	Tema da atividade	Objetivos de Aprendizagem/ Resultados esperados	Estratégias de Ensino & Aprendizagem	Docente responsável
26/01/2026	SEGUNDA FEIRA	8:00	9:00	SALA 736	12	. APRESENTAÇÃO DA DISCIPLINA.  . DISTRIBUIÇÃO DAS ATIVIDADES TEÓRICO PRÁTICAS  . APRESENTAÇÃO DO MOODLE.	. Apresentação da disciplina.  . Distribuição das atividades teórico práticas  . Apresentação do moodle.		
		9:30	12:00	SALA 736	12	. AULA TEÓRICA E DISCUSSÃO: 1) GENÉTICA E SAÚDE DA COMUNIDADE; 2) PROPEDEUTICA EM GENÉTICA MÉDICA; 3) ACONSELHAMENTO GENÉTICO  . INDICAÇÃO DOS CASOS A SEREM ATENDIDOS NO GEN3	AT1: Compreender a relevância das doenças genéticas e doenças raras na saúde da população  AT2: Conhecer os princípios da anamnese em Genética Médica e exame físico dismorfológico  AT3. Conhecer os princípios do	Aula teórica presencial	

## Plano de Ensino e Aprendizagem (PEA)

							aconselhamento genético não diretivoPri		
		13:00	17:00		12	ESPAÇO RESERVADO PARA PREPARAÇÃO DE CASOS  ESTUDO DIRIGIDO NO MOODLE	Preparar a apresentação clínica, evolução, prognóstico e manejo de casos selecionados para atendimento e apresentação em reunião pré clínica		
27/01/2026	TERÇA FEIRA	8:00	12:00	HC CRIANÇA	12	AMBULATÓRIO GENÉTICA PEDIÁTRICA 1 (GENP1)	- Conhecer anamnese, exame físico, discussão diagnóstica, determinação de conduta em pacientes pediátricos com afecção genética e doença rara	- Acompanhar o atendimento de casos selecionados no ambulatório, e sua discussão. Um dos casos deve ser relatado no moodle, seguindo estrutura pré apresentada.	
		13:00	17:00	CORREDOR 9 HCRP	12	AMBULATÓRIO DE ACONSELHAMENTO GENÉTICO DO CÂNCER (AGC)	- Conhecer anamnese, exame físico, discussão diagnóstica, determinação de conduta em pacientes com suspeita e síndromes de disposição a cancer	- Acompanhar o atendimento de casos selecionados no ambulatório, e sua discussão. Um dos casos deve ser relatado no moodle, seguindo estrutura pré apresentada.	
28/01/2026		7:30	12:00	SALA 736	12	. REUNIÃO PRÉ CLINICA AGC	- Conhecer anamnese, exame	- Participar da discussão de casos dos	

## Plano de Ensino e Aprendizagem (PEA)

						. REUNIÃO PRÉ CLINICA GEN1+GENP1	físico, abordagem diagnóstica e manejo em pacientes com suspeita, ou com diagnóstico, de afecções genéticas	ambulatórios AGC, GEN1 e GENP1 com os médicos/docentes responsáveis	
	QUARTA FEIRA	13:00	17:00	CORREDOR 9 HCRP	I2	. AMBULATÓRIO ACONSELHAMENTO GENÉTICO - "TRIAGEM" - GEN	- Conhecer anamnese, exame físico, discussão diagnóstica, determinação de conduta em pacientes de primeira consulta, compreendendo as motivações do encaminhamento.	- Acompanhar o atendimento de casos selecionados no ambulatório, e sua discussão. Um dos casos deve ser relatado no moodle, seguindo estrutura pré apresentada.	
29/01/2026	QUINTA FEIRA	7:30	12:00	SALA 736	I2	REUNIÃO PRÉ CLINICA GEN3 . REUNIÃO PRÉ CLINICA GEN2+GENP2	- Conhecer anamnese, exame físico, abordagem diagnóstica e manejo em pacientes com suspeita, ou com diagnóstico, de afecções genéticas	- Acompanhar discussão de casos dos ambulatórios GEN2, GEN3 e GENP2 com os médicos/docentes responsáveis	
		13:00	17:00	CORREDOR 9 HCRP	I2	AMBULATÓRIO GEN2	- Conhecer anamnese, exame físico, discussão diagnóstica e determinação de conduta em pacientes adultos com afecção	- Observar anamnese, exame físico, discussão diagnóstica e determinação de conduta em pacientes adultos com afecção genética e doença rara	

## Plano de Ensino e Aprendizagem (PEA)

							genética e doença rara		
		08:00	12:00		I2	ÁREA VERDE			
30/01/2026	SEXTA FEIRA	13:00	17:00	CORREDOR 9	I2	AMBULATÓRIO GEN3	- Realizar, sob supervisão, anamnese, exame físico, discussão diagnóstica, determinação de conduta em pacientes adultos com afecção genética e doença rara		
02/02/2026	SEGUNDA FEIRA	8:00	12:00	SALA 736	I2	. DISCUSSÃO DE CASOS SELECIONADOS	- Conhecer a abordagem diagnóstica, clínica e laboratorial, e manejo, das principais afecções genéticas e seu diagnóstico diferencial em: Anomalias Congênitas, Deficiência Intelectual, Erros Inatos do Metabolismo, Distúrbios de Crescimento, Infertilidade e Esterilidade, Diferenças do	- Leitura prévia de material específico disponível no moodle  - Discussão de casos de Anomalias Congênitas, Deficiência Intelectual, Erros Inatos do Metabolismo, Distúrbios de Crescimento, Infertilidade e Esterilidade, Diferenças do Desenvolvimento Sexual, Cancer Hereditário	

## Plano de Ensino e Aprendizagem (PEA)

							Desenvolvimento Sexual, Cancer Hereditário		
		13:00	17:00	SALA 736	I2	ESPAÇO RESERVADO PARA PREPARAÇÃO DE CASOS E ESTUDO DIRIGIDO NO MOODLE			
03/02/2026	TERÇA FEIRA	8:00	12:00	HC CRIANÇA	I2	AMBULATÓRIO GENÉTICA PEDIÁTRICA 1 (GENP1)	- Conhecer anamnese, exame físico, discussão diagnóstica, determinação de conduta em pacientes pediátricos com afecção genética e doença rara	- Acompanhar o atendimento de casos selecionados no ambulatório, e sua discussão. Um dos casos deve ser relatado no moodle, seguindo estrutura pré apresentada.	
		13:00	17:00	CORREDOR 9 HCRP	I2	AMBULATÓRIO DE ACONSELHAMENTO GENÉTICO DO CÂNCER (AGC)	- Conhecer anamnese, exame físico, discussão diagnóstica, determinação de conduta em pacientes com suspeita e síndromes de disposição a cancer	- Acompanhar o atendimento de casos selecionados no ambulatório, e sua discussão. Um dos casos deve ser relatado no moodle, seguindo estrutura pré apresentada.	
04/02/2026	QUARTA FEIRA	7:30	12:00	SALA 736	I2	. REUNIÃO PRÉ CLINICA AGC . REUNIÃO PRÉ CLINICA GEN1+GENP1	- Conhecer anamnese, exame físico, abordagem diagnóstica e manejo em	- Participar da discussão de casos dos ambulatórios AGC, GEN1 e GENP1 com os	

## Plano de Ensino e Aprendizagem (PEA)

							pacientes com suspeita, ou com diagnóstico, de afecções genéticas	médicos/docentes responsáveis	
		13:00	17:00	CORREDOR 9 HCRP	I2	. AMBULATÓRIO ACONSELHAMENTO GENÉTICO - "TRIAGEM" - GEN	- Observar anamnese, exame físico, discussão diagnóstica, determinação de conduta em pacientes de primeira consulta, compreendendo as motivações do encaminhamento.	- Acompanhar o atendimento de casos selecionados no ambulatório, e sua discussão. Um dos casos deve ser relatado no moodle, seguindo estrutura pré apresentada.	
		7:30	12:00	SALA 736	I2	REUNIÃO PRÉ CLINICA GEN3 . REUNIÃO PRÉ CLINICA GEN2+GENP2	- Conhecer anamnese, exame físico, abordagem diagnóstica e manejo em pacientes com suspeita, ou com diagnóstico, de afecções genéticas	- Participar da discussão de casos dos ambulatórios GEN2, GEN3 e GENP2 com os médicos/docentes responsáveis	
05/02/2026	QUINTA FEIRA	13:00	17:00	CORREDOR 9 HCRP	I2	AMBULATÓRIO GEN2	- Conhecer anamnese, exame físico, discussão diagnóstica, determinação de conduta em pacientes adultos com afecção genética e doença rara		

## Plano de Ensino e Aprendizagem (PEA)

06/02/2026	SEXTA FEIRA	08:00	12:00		I2	ÁREA VERDE			
		13:00	16:00	CORREDOR 9	I2	AMBULATÓRIO GEN3			
		16:00	17:00	SALA 736	I2	AVALIAÇÃO FINAL E FEEDBACK			
09/02/2026	SEGUNDA FEIRA	8:00	9:00	SALA 736	I1	. APRESENTAÇÃO DA DISCIPLINA. . DISTRIBUIÇÃO DAS ATIVIDADES TEÓRICO PRÁTICAS . APRESENTAÇÃO DO MOODLE.			
		9:30	12:00	SALA 736	I1	. AULA TEÓRICA E DISCUSSÃO: GENÉTICA E SAÚDE DA COMUNIDADE . INDICAÇÃO DO CASOS A SEREM ATENDIDOS NO GEN3			
		13:00	17:00		I1	ESPAÇO RESERVADO PARA PREPARAÇÃO DE CASOS E ESTUDO DIRIGIDO NO MOODLE			
10/02/2026	TERÇA FEIRA	8:00	12:00	HC CRIANÇA	I1	AMBULATÓRIO GENÉTICA PEDIÁTRICA 1 (GENP1)			
		13:00	17:00	CORREDOR 9 HCRP	I1	AMBULATÓRIO DE ACONSELHAMENTO GENÉTICO DO CÂNCER (AGC)			
11/02/2026	QUARTA FEIRA	7:30	12:00	SALA 736	I1	. REUNIÃO PRÉ CLINICA AGC . REUNIÃO PRÉ CLINICA GEN1+GENP1			
		13:00	17:00	CORREDOR 9 HCRP	I1	. AMBULATÓRIO ACONSELHAMENTO GENÉTICO - "TRIAGEM" - GEN			
12/02/2026		7:30	12:00	SALA 736	I1	REUNIÃO PRÉ CLINICA GEN3			

## Plano de Ensino e Aprendizagem (PEA)

	QUINTA FEIRA					. REUNIÃO PRÉ CLINICA GEN2+GENP2			
		13:00	17:00	CORREDOR 9 HCRP	I1	AMBULATÓRIO GEN2			
13/02/2026	SEXTA FEIRA	08:00	12:00		I1	ÁREA VERDE			
		13:00	17:00	CORREDOR 9	I1	AMBULATÓRIO GEN3			
19/02/2026	QUINTA FEIRA	7:30	12:00	SALA 736	I1	REUNIÃO PRÉ CLINICA GEN3 . REUNIÃO PRÉ CLINICA GEN2+GENP2			
		13:00	17:00	CORREDOR 9 HCRP	I1	AMBULATÓRIO GEN2			
20/02/2026	SEXTA FEIRA	8:00	12:00	SALA 736	I1	. DISCUSSÃO DE CASOS SELECIONADOS	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Conhecer a abordagem diagnóstica, clínica e laboratorial, e manejo, das principais afecções genéticas e seu diagnóstico diferencial em: Anomalias Congênicas, Deficiência Intelectual, Erros Inatos do Metabolismo, Distúrbios de Crescimento, Infertilidade e Esterilidade,</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Leitura prévia de material específico disponível no moodle</li> <li>- Discussão de casos de Anomalias Congênicas, Deficiência Intelectual, Erros Inatos do Metabolismo, Distúrbios de Crescimento, Infertilidade e Esterilidade, Diferenças do Desenvolvimento Sexual, Cancer Hereditário</li> </ul>	

## Plano de Ensino e Aprendizagem (PEA)

						Diferenças do Desenvolvimento Sexual, Cancer Hereditário		
		13:00	16:00	CORREDOR 9	I1	AMBULATÓRIO GEN3		
		16:00	17:00	SALA 736	I1	AVALIAÇÃO FINAL E FEEDBACK		

# Plano de Ensino e Aprendizagem (PEA)

**REFERÊNCIAS para leitura:**

---

## **IMPORTANTE:**

- Divulgar PEA no Moodle;
- Mudanças no PEA deverão ser imediatamente informadas pela coordenação da disciplina através do Moodle;
- Coordenador deve sempre apresentar aos estudantes no início da disciplina, orientando sua utilização;
- Planejar uma avaliação do novo roteiro.