Revista Eletrônica
Acervo Saúde
Electronic Journal Collection Health ISSN 2178-2091

Três casos de Omodisplasia em uma família de distrito rural remoto: abordagem por competência cultural na Atenção Primária à Saúde

Three cases of Omodysplasia in a family from a remote rural district: an approach based on cultural competence in Primary Health Care

Tres casos de Omodisplasia en una familia de un distrito rural remoto: abordaje basado en la competencia cultural en la Atención Primaria de Salud

Flávia dos Santos Gameleira[1], Leonardo Cançado Monteiro Savassi[2], Raissa Cristina Abreu Couto[3], Raquel Lemos Ferreira[4], Davi Coutinho Fonseca Fernandes Gomes[4], Natan Monsores de Sá[5], Denise Pontes Cavalcanti[6], Fernando Machado Vilhena Dias[4].

RESUMO

Objetivo: Descrever três casos de Omodisplasia em membros de uma mesma família residente em comunidade rural remota, analisando o papel da competência cultural na Atenção Primária à Saúde (APS) nesse contexto. **Detalhamento dos casos:** Três indivíduos de diferentes gerações apresentaram baixa estatura desproporcionada, encurtamento de membros e alterações radiológicas compatíveis com displasia esquelética. A investigação molecular identificou variantes bialélicas em homozigose no gene GPC6, confirmando o diagnóstico de Omodisplasia de herança autossômica recessiva. Os casos ocorreram em contexto de consanguinidade culturalmente valorizada, característica de relativo isolamento populacional. Os pacientes apresentam desenvolvimento neurocognitivo preservado e permanecem em acompanhamento longitudinal na APS, com suporte multiprofissional, monitoramento clínico e aconselhamento genético familiar. **Considerações finais:** A identificação de três casos de Omodisplasia em um único núcleo familiar evidencia o papel estratégico da APS na detecção e no acompanhamento de condições genéticas raras, pouco prevalentes na população geral, mas potencialmente mais frequentes em isolados populacionais marcados por consanguinidade. Nestes cenários reforça-se a necessidade de um olhar clínico atento para agregações familiares e para a ocorrência relativa aumentada de doenças genéticas raras. A incorporação da competência cultural mostrou-se fundamental para o estabelecimento de vínculo, compreensão das práticas locais e construção compartilhada do cuidado.

Palavras-chave: Atenção Primária à Saúde, Competência cultural, Doenças raras.

ABSTRACT

Objective: To describe three cases of Omodysplasia in members of the same family residing in a remote rural community, analyzing the role of cultural competence in Primary Health Care (PHC) in this context. **Case**

[1] Prefeitura Municipal de Ouro Preto, Ouro Preto – MG.
[2] Universidade Federal de Ouro Preto (UFOP), Ouro Preto – MG.
[3] Secretaria de Estado de Educação de Minas Gerais (SEE-MG), Belo Horizonte – MG.
[4] Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), Belo Horizonte – MG.
[5] Universidade de Brasília (UnB), Brasília – DF.
[6] Universidade Estadual de Campinas (Unicamp), Campinas – SP.

SUBMETIDO EM: 1/2026 | **ACEITO EM: 2/2026** | **PUBLICADO EM: 3/2026**

details: Three individuals from different generations presented disproportionate short stature, limb shortening, and radiological findings consistent with skeletal dysplasia. Molecular investigation identified biallelic homozygous variants in the GPC6 gene, confirming the diagnosis of autosomal recessive Omodysplasia. The cases occurred in a context of culturally valued consanguinity, characteristic of relative population isolation. The patients exhibit preserved neurocognitive development and remain under longitudinal follow-up in PHC, receiving multidisciplinary support, clinical monitoring, and family genetic counseling. **Final considerations:** The identification of three cases of Omodysplasia within a single family highlights the strategic role of PHC in detecting and monitoring rare genetic conditions, which are uncommon in the general population but may be more frequent in isolated populations marked by consanguinity. In such settings, heightened clinical awareness of familial aggregation and increased relative occurrence of rare genetic diseases is essential. The incorporation of cultural competence proved fundamental for establishing trust, understanding local practices, and building shared care strategies.

Keywords: Primary Health Care, Cultural competency, Rare diseases.

RESUMEN

Objetivo: Describir tres casos de Omodisplasia en miembros de una misma familia residente en una comunidad rural remota, analizando el papel de la competencia cultural en la Atención Primaria de Salud (APS). **Detalle de los casos:** Tres individuos de diferentes generaciones presentaron baja estatura desproporcionada, acortamiento de extremidades y hallazgos radiológicos compatibles con displasia esquelética. La investigación molecular identificó variantes bialélicas en homocigosis en el gen GPC6, confirmando el diagnóstico de Omodisplasia de herencia autosómica recesiva. Los casos ocurrieron en un contexto de consanguinidad culturalmente valorada, característico de relativo aislamiento poblacional. Los pacientes presentan desarrollo neurocognitivo preservado y permanecen en seguimiento longitudinal en la APS, con apoyo multidisciplinario y asesoramiento genético. **Consideraciones finales:** La identificación de tres casos de Omodisplasia en un mismo núcleo familiar evidencia el papel estratégico de la APS en la detección y seguimiento de enfermedades raras, poco prevalentes en la población general, pero potencialmente más frecuentes en poblaciones consanguíneas. En estos escenarios, se refuerza la necesidad de vigilancia clínica ante la agregación familiar y el aumento relativo de enfermedades raras. La incorporación de la competencia cultural resultó fundamental para el establecimiento de vínculos, la comprensión de las prácticas locales y la construcción compartida del cuidado.

Palabras clave: Atención Primaria de Salud, Competencia cultural, Enfermedades raras**.**

INTRODUÇÃO

Doenças raras (DR) compreendem um grupo heterogêneo de condições com baixa frequência populacional, na maioria de etiologia genética e com complexas necessidades assistenciais, demanda por cuidados frequentes e impacto na qualidade de vida (RICHTER T, et al., 2015). Apesar da distribuição aleatória na população geral, certas localidades geográficas, em decorrência de costumes locais, como casamentos entre parentes (ou consanguíneos) (WIGLEY R e BORMAN B, 1980; YASUDA N, 1984; VAN METER KC, et al., 2008; GÓMEZ-RUBIO V e LÓPEZ-QUÍLEZ A, 2010), apresentam prevalências diferenciadas de DR caracterizando verdadeiros isolados ou *clusters*.

Iniciativas de mapeamento de doenças genéticas em populações isoladas em curso no Brasil, como o Censo Nacional de Isolados (CENISO), têm evidenciado não apenas rumores sobre aumento de frequência de defeitos congênitos, como também *clusters* de doenças raras em várias regiões do território brasileiro (CASTILLA EE e SCHULER-FACCINI L, 2014; CARDOSO GC, et al., 2019). Investigações de várias condições raras no Brasil, muitas de herança autossômica recessiva, têm mostrado fenômenos de “deriva genética” ou “efeito de fundador (GIBBON S, 2013; SCALCO FB, et al., 2014; MELO DG, et al., 2015; CLEITON FANTIN, et al., 2017; BALMANT NV, et al., 2019; SANTOS CS dos, et al., 2020; QUAIO CRDC, et al., 2021; QUAIO CRDAC, et al., 2022).

Em Minas Gerais, no município de Ouro Preto existem relatos de tais ocorrências (BEZERRA OMPA, et al., 2017; KUBASKI F, et al., 2019). O município é composto por uma população de 75000 habitantes, distribuídos em 13 distritos numa área de 1.245,865 km2, com mais de 20 núcleos de povoamentos (subdistritos) distando de 40 a 60 km da sede por estradas de terra (BRASIL). As comunidades isoladas concentram-se em zona rural sem transporte coletivo, sob vulnerabilidade climática e acesso passível de interrupção, com características culturais e sociais próprias, crenças e costumes que envolvem relações maritais entre pessoas com mesma herança genética (RESENDE M e VILLALTA L, 2007).

A consanguinidade ocorre por grandes influências sociais, culturais, econômicas e demográficas, bem como a comportamento reprodutivo diferencial, podendo levar à morbimortalidade precoce e tardia. Sua maior prevalência acontece em comunidades rurais vulneráveis, com baixos níveis de renda, de educação materna, de idade no momento do casamento e do primeiro parto, de curtos intervalos entre partos e de grande recorrência de gestações, sugerindo pouco planejamento familiar.(NUSSBAUM RL, et al., 2008; BITTLES AH e BLACK ML, 2010) Tais fenômenos são descritos como “Isolados Genéticos”, ou endogamia, no qual a ancestralidade comum favorece o aparecimento de doenças autossômica recessivas e defeitos congênitos. (NUSSBAUM RL, et al., 2008)

A Atenção Primária à Saúde (APS) promove a capilaridade das ações, sendo acessível independente da doença, ciclo de vida ou gravidade do quadro, ofertando o primeiro cuidado e identificando precocemente problemas de saúde. Por alcançar populações remotas, é estratégico incluir este nível de atenção nas políticas que envolvam doenças raras. Um dos elementos mais importantes da Atenção Primária à Saúde é a competência cultural, representada pela percepção da influência da cultura sobre as expectativas e percepções de médicos e usuários em relação ao sistema de saúde, bem como dos fatores que afetam a comunicação eficaz, como linguagem corporal, compostura e capacidade de expressar desacordo. Além disso, envolve as crenças sobre a natureza e a causalidade do bem-estar, da doença e da lesão, assim como as tradições associadas a esses processos (ALLEN J, et al., 2005; ROYAL NEW ZEALAND COLLEGE OF GENERAL PRACTITIONERS, 2007).

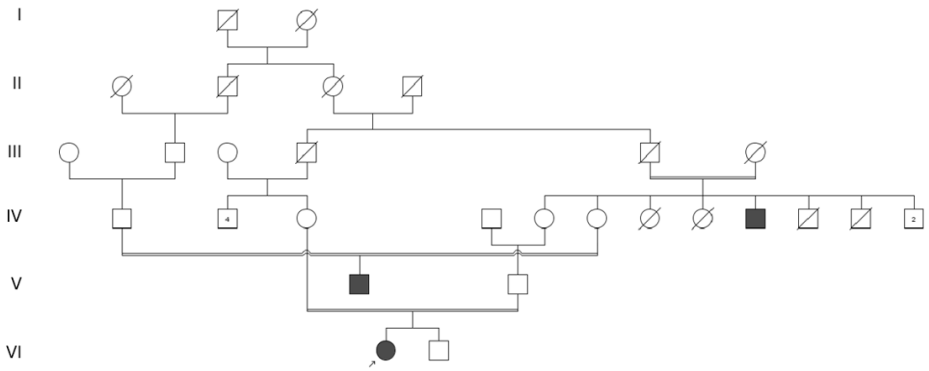
Competência cultural em saúde refere-se à capacidade de identificar e integrar a cultura nas interações relacionadas ao cuidado. Ela transcende a mera compreensão, por parte do profissional de saúde, de que os pacientes possuem bagagens culturais distintas. Engloba reconhecer que uma situação pode ser interpretada de maneiras distintas, exigindo pensamento crítico e reflexivo para conciliar abordagens, a fim de promover um cuidado mais eficiente. (BHATIA N, 2011; OLIVEIRA MAC e PEREIRA IC, 2013) Isto implica no entendimento dos fatores que determinam a cultura do indivíduo, envolvendo elementos do contexto mais íntimo (como família e amigos) ao mais amplo (questões comunitárias, étnicas e religiosas, bem como aspectos existenciais).

Neste trabalho, têm-se como objetivo a descrição de três casos de pacientes com Omodisplasia, uma condição muito rara, todos pertencentes a uma mesma família vivendo em um distrito rural remoto isolado de cerca de 280 moradores. A partir desses relatos, discute-se o papel da APS frente às doenças raras, com ênfase no mapeamento populacional e na competência cultural em contextos de vulnerabilidade territorial. Os relatos de casos foram aprovados no Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Federal de Ouro Preto, CAAE: 69742722.0.0000.5150, parecer número 6.491.840.

DETALHAMENTO DOS CASOS

Numa comunidade rural e remota, a equipe de APS local identificou três pessoas com parentesco e acometidas (**Figura 1**) com um quadro clínico caracterizado por baixa estatura desproporcionada com membros curtos e discreto dismorfismos facial, cuja investigação molecular, dos três indivíduos, por painel de displasia esquelética a partir de Programa Laboratorial de Apoio Diagnóstico que evidenciou variantes bialélicas em homozigose [c.878-2A>G p.?] no gene GPC6, classificada como provavelmente patogênica. Variantes patogênicas nesse gene estão associadas à Omodisplasia de herança AR (OMIM # 258315). Visto que o quadro clínico-radiológico das três pessoas é similar ao descrito na Omodisplasia HAR, as variantes em homozigose foram interpretadas como patogênicas e, portanto, assumidas como sendo o fator etiológico do quadro clínico dos três casos aqui apresentados.

Figura 1 - Genealogia da família investigada com indivíduos com Omodisplasia



Fonte: Gameleira F, et al., 2026.

Em relação a cada uma das pessoas estudadas:

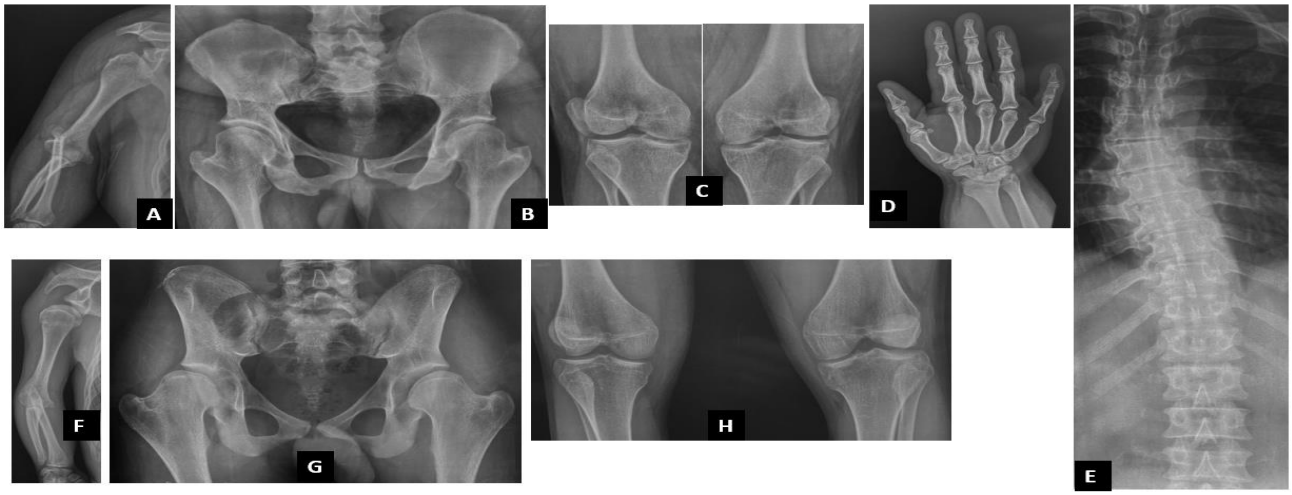
Caso 1. Adulto, sexo masculino (IV.12), nascido em novembro/1977, apresenta baixa estatura (Estatura = 120cm [Z-score<-3]), desproporcionada com membros curtos. Desenvolvimento neuromotor satisfatório, sem déficit cognitivo. Sem relato de patologias crônicas, no entanto com relato de artralgia em membros inferiores. Foi submetido à herniorrafia inguinal unilateral. Exame físico com avaliação cardiológica, incluindo ecocardiograma normais.

Caso 2. Adolescente, sexo masculino (V.1), nascido em maio/2005, apresenta baixa estatura (Estatura – 121cm [Z-score<-3]) desproporcionada com membros curtos e criptorquidia unilateral. Desenvolvimento neuromotor satisfatório, sem déficit cognitivo. Sem relato de patologias crônicas. Exame físico com avaliação cardiológica, incluindo ecocardiograma normais.

Caso 3. Criança, sexo feminino (VI.1), nascida em março/2020, apresenta baixa estatura (Estatura – 81cm [Z score<-3]) desproporcionada com membros curtos. Desenvolvimento neuropsíquico adequado para a idade. Sem patologias crônicas até o momento. Exame físico com avaliação cardiológica, incluindo ecocardiograma normais.

Nas **Figuras 2** e **3** estão os principais achados radiológicos dos três casos.

Figura 2 - Achados e descrição radiológica dos pacientes (P1 e P2).



Nota-se: em (A) ossos longos curtos com extremidade distal proximal do úmero alargada, ossos dos antebraços mais encurtados e luxação da cabeça do rádio; (B) pelve levemente encurtada com teto do acetábulo horizontalizado, cabeça femoral achatada e colo femoral muito curto e em valgo; (C) patelas luxadas e localizadas lateralmente; (D) braquidactilia com encurtamento de ossos longos mais pronunciado em metacarpos e falanges médias; (E) Leve escoliose. Nas radiografias do paciente 2 nota-se em F, G e H, alterações muito similares às descritas acima em radiografias semelhantes de P1.
Fonte: Gameleira F, et al., 2026.

Figura 3 - Radiografias da paciente P3 aos 2 anos de idade.



Nota-se: em (A) ossos longos curtos com extremidade distal proximal do úmero alargada, ossos dos antebraços mais encurtados; (B) pelve levemente encurtada com teto do acetábulo amplo, cabeça femoral hipoplásica; (C) epífises do joelho hipoplásicas, sobretudo a epífise distal do fêmur; (D) Falange média do 5º dedo hipoplásica e epífise distal do rádio ainda ausente; (E) ossos longos da coxa e das pernas encurtados e hipoplasia das epífises do joelho.
Fonte: Gameleira F, et al., 2026.

DISCUSSÃO

Maroteaux P, et al. (1989), caracterizaram a Omodisplasia como grave nanismo micromélico e desproporção dos membros, anomalias faciais, como ponte nasal deprimida, base do nariz larga, filtro longo. Além disso, foram descritas alterações ósseas importantes, incluindo úmeros curtos decorrentes de desenvolvimento anômalo da extremidade distal, luxação anterolateral da cabeça do rádio e diástase radioulnar superior. O atraso do desenvolvimento motor é um achado frequente e pode relacionar-se às anormalidades esqueléticas observadas nesses pacientes. Nesta primeira descrição, os autores relatam cinco casos semelhantes, sendo três com padrão de herança autossômica dominante e dois de herança autossômica recessiva (MAROTEAUX P, et al., 1989). Até o momento, há menos de 40 casos descritos na literatura. No Brasil, a condição foi relatada pela primeira vez por Albano et al em 2007 (ALBANO LM, et al., 2007; ORPHANET, 2024)

Há dois tipos de Omodisplasia, que se diferenciam de acordo com a herança genética envolvida. O tipo 1, descrito no Brasil em 2007 (ALBANO LM, et al., 2007), é uma condição autossômica recessiva por mutação no gene GPC6 mapeado no cromossomo 13 (13q31.1-q32.2)(ORPHANET, 2024). O tipo 2 apresenta herança autossômica dominante por mutação no gene FRIZZLED2(FZD2) em 17q21.31, e é extremamente raro se comparada com a forma recessiva (BOROCHOWITZ Z, et al., 1998; ELÇIOGLU NH, et al., 2004; SAAL HM, et al., 2015).

Frente às doenças genéticas raras multigeracionais em comunidades remotas, o cuidado traz implicações importantes pois quando a doença é identificada, várias pessoas da mesma família podem ser também afetadas, demandando foco não apenas ao sujeito, mas à família como um todo (DAMASCENO RF e SILVA

PLN, 2018; GOUVEIA EAH, et al., 2019). Na comunidade estudada, observam-se modelos explicativos próprios dos processos de saúde e adoecimento. Nesse contexto, não se percebe que a grande satisfação associada aos casamentos entre primos, cujas festas são ainda mais expressivas, pode resultar em problemas genéticos. Do ponto de vista dos isolados populacionais, traduzem uma determinação genética importante das doenças.

Durante a elaboração do heredograma, emergiram momentos de tensão quando se tornava evidente a relação de consanguinidade muito próxima entre os membros da comunidade. Trata-se de uma população geograficamente isolada com pouco menos de 300 habitantes, inserida em um distrito com cerca de 4000 habitantes. Essa comunidade possui valores e práticas culturais próprias, dos quais os casamentos entre pessoas que dividem a mesma herança genética são culturalmente bem-vistos, aceitos e, por vezes, desejados. Por outro lado, há o entendimento de que esta não é uma situação padrão fora daquela localidade. Mesmo entre moradores do mesmo distrito que não pertencem diretamente à comunidade, existe um olhar crítico sobre a ocorrência de doença em frequência acima do esperado, ainda que não haja o conhecimento explícito das relações consanguíneas envolvidas.

O vínculo de confiança da comunidade com os profissionais de saúde constitui um elemento central para favorecer a aceitação de explicações sobre os fenômenos observados. Porém, a simples apresentação da informação científica não se mostra suficiente, uma vez que mesmo após a explicação oferecida, persiste uma dificuldade inicial significativa em aceitar a relação entre a maior prevalência da omodisplasia e os relacionamentos consanguíneos. Essa resistência pode ser compreendida pela necessidade de reconhecer que a abertura dessa comunidade para relacionamentos não consanguíneos representa a ruptura de um arcabouço cultural construído ao longo de muitas gerações. Essa situação gera tensões e vem sendo apresentada e trabalhada em um processo gradual, baseado em diálogos contínuos, nos quais, juntamente ao aconselhamento genético, são oferecidos cuidados não só da APS, como também da equipe de apoio multiprofissional e da atenção secundária. Dessa forma, os pacientes vêm recebendo cuidado continuado e longitudinal, pautado na equidade e no respeito às competências culturais, fortalecendo o vínculo com os profissionais de saúde e permitindo, de forma progressiva, o enfrentamento e a ressignificação de paradigmas culturais estabelecidos.

Nesse contexto, a abordagem do cuidado em saúde exige dos profissionais mais do que o domínio técnico e biomédico, tornando necessária a incorporação de competências que permitam compreender e dialogar com valores, crenças e práticas culturais próprias da comunidade. A competência cultural constitui, assim, um processo desenvolvido por profissionais de saúde para permitir uma atuação adequada e efetiva frente a um contexto cultural individual, familiar ou comunitário, que seja compatível com as crenças e práticas culturais de saúde do usuário. Como tal, demanda necessariamente desejo ou motivação para o desenvolvimento de consciência e habilidades culturais que permitam seu exercício (CAMPINHA-BACOTE J, 2002).

Os exemplos mais clássicos de exercício da competência cultural se estabelecem em grandes abismos culturais, ou seja, quando há uma divergência cultural intensa entre as pessoas cuidadas e os profissionais de saúde, tais como na atenção à saúde indígena, no cuidado a pessoas refugiadas de países culturalmente diversos, ou ainda com pessoas com padrão de vida muito diverso destes profissionais, seja por questões de gênero ou sociais. Porém, mesmo frente a casos de pessoas entre as quais as diferenças de construtos culturais não são tão proeminentes, há que se exercitar tal prática, como é o exemplo da série de casos aqui apresentada.

A competência cultural representa compromisso com a justiça social e esforço com o objetivo de adaptar-se à cultura do outro, com vistas à criação de um ambiente acolhedor. Suas competências envolvem: A) habilidades, especialmente relacionadas ao aprimoramento da comunicação e adaptação a situações não previstas, envolvendo criatividade e flexibilidade; B) conhecimentos (domínio cognitivo), incluindo epidemiologia, manifestação de agravos e efeito do tratamento de acordo com o grupo, bem como da história e cultura daquele grupo; C) atitudes frente à influência da cultura sobre comportamento e formas de pensar, ao contexto biopsicossocial do grupo étnico e à reflexão crítica sobre as próprias crenças, incluindo o

reconhecimento do risco de preconceitos e estereótipos(CAMPINHA-BACOTE J, 2002; SEELEMAN C, et al., 2009; GOUVEIA EAH, et al., 2019). Além disso, a competência cultural pode ser compreendida como um continuum que varia desde atitudes culturalmente destrutivas até a proficiência cultural, estágio caracterizado por valorização da diversidade e empatia na compreensão do outro (TERRELL, et al., 2009).

O mnemônico PRACTICE (*Prevalence, Risk, Attitudes, Communication, Testing, Investigation, Consent* e *Empowerment*) constitui instrumento estruturador do aconselhamento genético em perspectiva culturalmente sensível, organizando a prática clínica em dimensões relacionadas à prevalência, risco, atitudes, comunicação, testagem, investigação, consentimento e empoderamento (REYNOLDS, et al., 2005). Elementos como comunicação acessível, avaliação do risco familiar e fortalecimento da autonomia foram particularmente relevantes na condução destes casos.

Mesmo em um sistema de saúde universal e gratuito, há barreiras estruturais e simbólicas de acesso, pois os grupos sociais precisam, inicialmente, conseguir o reconhecimento de suas necessidades e concepções do processo de saúde e doença, frente a diferentes características culturais. Isso demanda profissionais da APS competentes culturalmente, permitindo desenvolver laços de confiança com os pacientes, levando a maior adesão aos cuidados de saúde oferecidos.

Os profissionais da APS cuidam de indivíduos no contexto das suas famílias, comunidades e culturas, respeitando a autonomia destes. (ALLEN J, et al., 2005) O contato íntimo e intenso da APS com a família e a comunidade, acompanhando seus membros ao longo da vida, coloca-os em uma posição privilegiada na identificação de doenças hereditárias recorrentes. A APS atua promovendo a articulação das redes de atenção à Saúde (RAS) diante das doenças genéticas, que geralmente atingem múltiplos sistemas. Seus profissionais devem estar preparados para ampliar o campo de ação e conduzir corretamente suas descobertas em benefício do paciente, sobretudo daqueles distantes geograficamente dos serviços especializados contribuindo para redução das iniquidades. (OLIVEIRA MAC e PEREIRA IC, 2013; GOUVEIA EAH, et al., 2019)

No modelo biomédico puro, atribui-se valor insuficiente aos significados associados à doença e à visão da pessoa. Isso resulta em orientações e abordagens educativas que refletem predominantemente a perspectiva do profissional de saúde, desconsiderando a riqueza do universo sociocultural do paciente. Tal desconsideração leva a dificuldades de comunicação entre o profissional e a pessoa e é uma das causas da má adesão às recomendações terapêuticas propostas pelos profissionais de saúde (ROYAL NEW ZEALAND COLLEGE OF GENERAL PRACTITIONERS, 2007; DAMASCENO RF e SILVA PLN, 2018; GOUVEIA EAH, et al., 2019).

Pautando-se pelo Método Clínico Centrado na Pessoa, entende-se a experiência de doença pelo paciente, reconhecendo valores, crenças e práticas culturais que influenciam essa interpretação do seu processo de adoecimento. Cultura faz parte do entendimento do contexto mais amplo das pessoas, como parte de seus aspectos existenciais, e o exercício da competência cultural focará na experiência de doença vivenciada pelo indivíduo, buscando também a equidade do cuidado, observando a manifestação da doença em diferentes grupos étnicos e a influência de suas diferentes histórias e culturas sobre o comportamento da população (ALLEN J, et al., 2005; OLIVEIRA MAC e PEREIRA IC, 2013; GOUVEIA EAH, et al., 2019).

Por tudo isto, a APS é o local onde a competência cultural pode ser exercida de uma maneira mais explícita, dada sua atuação descentralizada, dentro do território onde as pessoas vivem, e compartilhando de um ambiente comum, influenciado por questões sociais, familiares, comunitárias e culturais.

A competência cultural abarca a singularidade do indivíduo como um aspecto crucial do processo. A forma como alguém compreende e enfrenta uma doença está intrinsecamente ligada às suas crenças, experiências de vida e ao contexto social em que está inserido, especialmente frente às particularidades de uma doença rara. Nas doenças raras, em que os modelos explicativos do processo saúde-doença muitas vezes transcendem explicações biomédicas, somadas à dificuldade de se alcançar um diagnóstico em tempo oportuno, desenvolver competência cultural ajudará na ressignificação do processo de adoecimento, na medida em que o profissional de saúde entende as crenças das pessoas, estabelece conceitos não antagônicos – que confrontariam sua visão levando à ruptura da relação médico-paciente –, mas complementares.

Porém, a competência cultural não se apreende instantaneamente, mas se estabelece com o tempo, à medida que os outros princípios da APS vão se consolidando, demandando um entendimento ampliado da comunidade, trazendo uma percepção ampla do sujeito para além do âmbito biopsicossocial, incluindo aspectos espirituais, religiosos e existenciais dentro da cultura da pessoa envolvida para o processo de tomada de decisão.

Em uma comunidade rural isolada acompanhada pela Atenção Primária à Saúde, foi possível identificar uma doença genética rara de herança autossômica recessiva em um agregado familiar, caracterizando um isolado populacional. A confirmação etiológica da omodisplasia, por meio da identificação de variantes patogênicas em homozigose no gene GPC6, permitiu orientar as famílias quanto à origem genética da condição e sua relação com a consanguinidade. A abordagem familiar, fundamentada nos princípios da APS e no exercício da competência cultural, mostrou-se essencial. Ela permitiu o estabelecimento de vínculo, compreensão do processo de adoecimento e construção compartilhada do cuidado. Desta forma, reforça-se o papel estratégico da APS no enfrentamento das doenças raras em contextos de vulnerabilidade territorial.

AGRADECIMENTOS

Agradecimentos à equipe do Laboratório de Investigação de Pessoas com Doenças Raras (LIRA) da Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG) pelo apoio na elaboração do manuscrito.

REFERÊNCIAS

1. ALBANO LM, et al. Omodysplasia: The first reported Brazilian Case. Clinics, 2007; 62(4): 531–534.
2. ALLEN J, et al. A Definição Europeia de Medicina Geral e Familiar (Clínica Geral/Medicina Familiar). 2005.
3. BALMANT NV, et al. Rare cancers in childhood and adolescence in Brazil: First report of data from 19 population-based cancer registries. Cancer, 2019; 125(15): 2638–2646.
4. BEZERRA OM, et al. Pênfigo Foliáceo Endêmico (Fogo Selvagem) e sua associação com fatores ambientais e ocupacionais em Ouro Preto, Minas Gerais, Brasil. Cadernos Saúde Coletiva, 2017; 25(2): 225–232.
5. BHATIA N. Medicine and Cultural Competency: What Anthropology Can Teach Us. 2011.
6. BITTLES AH, BLACK ML. Consanguinity, human evolution, and complex diseases. Proceedings of the National Academy of Sciences, 2010; 107(suppl_1): 1779–1786.
7. BOROCHOWITZ Z et al. Autosomal-recessive omodysplasia: Prenatal diagnosis and histomorphometric assessment of the physeal plates of the long bones. American Journal of Medical Genetics, 1998; 76(3): 238–244.
8. BRASIL. Panorama: Ouro Preto (MG). IBGE.
9. CAMPINHA-BACOTE J. The Process of Cultural Competence in the Delivery of Healthcare Services: A Model of Care. Journal of Transcultural Nursing, 2002; 13(3): 181–184.
10. CARDOSO GC et al. Clusters of genetic diseases in Brazil. Journal of Community Genetics, 2019; 10(1): 121–128.
11. CLEITON FANTIN et al. Profile of Patients Attended at the Genetic Service of a Special Care Institution in Brazil. Journal of Pharmacy and Pharmacology, 2017; 5(10).
12. DAMASCENO RF, SILVA PLN. Competência cultural na atenção primária: algumas considerações. JMPHC | Journal of Management & Primary Health Care, 2018; 9
13. CASTILLA EE e SCHULER-FACCINI L. From rumors to genetic isolates. Genetics and Molecular Biology, 2014; 37(1 suppl 1): 186–193.
14. ELÇIOGLU NH, et al. Recessive omodysplasia: five new cases and review of the literature. Pediatric Radiology, 2004; 34(1): 75–82.
15. GIBBON S. Ancestry, Temporality, and Potentiality: Engaging cancer genetics in southern Brazil. Current Anthropology, 2013; 54 (S7): S107–S117.
16. GÓMEZ-RUBIO V e LÓPEZ-QUÍLEZ A. Statistical Methods for the Geographical Analysis of Rare Diseases. 2010; 151–171.

17. GOUVEIA EAH, et al. Competência Cultural: uma Resposta Necessária para Superar as Barreiras de Acesso à Saúde para Populações Minorizadas. Revista Brasileira de Educação Médica, 2019; 43 (1 suppl 1): 82–90.
18. KUBASKI F, et al. Identification of MPS clusters in Latin America: An opportunity for targeted health care programs. Molecular Genetics and Metabolism, 2019; 126 (2) : S87–S88.
19. MAROTEAUX P, et al. Omodysplasia. American Journal of Medical Genetics, 1989; 32 (3): 371–375.
20. MELO DG, et al. Genetics in primary health care and the National Policy on Comprehensive Care for People with Rare Diseases in Brazil: opportunities and challenges for professional education. Journal of Community Genetics, 2015; 6 (3): 231–240.
21. NUSSBAUM RL, et al. Thompson & Thompson genética médica. 7.ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2008.
22. OLIVEIRA MAC, PEREIRA IC. Atributos essenciais da Atenção Primária e a Estratégia Saúde da Família. Revista Brasileira de Enfermagem, 2013; 66 (spe): 158–164.
23. ORPHANET. Knowledge on rare diseases and orphan drugs. Omodysplasia.
24. QUAIO CR, et al. Frequency of carriers for rare metabolic diseases in a Brazilian cohort of 320 patients. Molecular Biology Reports, 2022; 49 (5): 3911–3918.
25. QUAIO CR, et al. Frequency of carriers for rare recessive Mendelian diseases in a Brazilian cohort of 320 patients. American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics, 2021; 187 (3): 364–372.
26. RESENDE M, VILLALTA L. História de Minas Gerais - As Minas Setecentistas. 2007.
27. REYNOLDS PP, et al. Using the PRACTICE mnemonic to apply cultural competency to genetics in medical education and patient care. Acad Med., 2005; 80 (12): 1107–1113.
28. RICHTER T, et al. Rare Disease Terminology and Definitions—A Systematic Global Review: Report of the ISPOR Rare Disease Special Interest Group. Value in Health, 2015; 18 (6): 906–914.
29. ROYAL NEW ZEALAND COLLEGE OF GENERAL PRACTITIONERS. Cultural Competence. Advice for GPs to create and maintain culturally competent general practices in New Zealand. The Royal New Zealand College of General Practitioners, 2007.
30. SAAL HM, et al. A mutation in FRIZZLED2 impairs Wnt signaling and causes autosomal dominant omodysplasia. Human Molecular Genetics, 2015; 24 (12) : 3399–3409.
31. SANTOS CS dos, et al. Identificação de doenças genéticas na Atenção Primária à Saúde. Revista Brasileira de Medicina de Família e Comunidade, 2020; 15 (42): 2347.
32. SCALCO FB, et al. Inborn Errors of Metabolism, an Important Group of Orphan Neglected Diseases: Investigation of 8,000 Patients in Rio de Janeiro, Brazil. Journal of the Brazilian Chemical Society, 2014;
33. SEELEMAN C, et al. Cultural competence: a conceptual framework for teaching and learning. Medical Education, 2009; 43 (3): 229–237.
34. TERRELL RD, et al. Culturally Proficient Leadership: The Personal Journey Begins Within. Corwin, 2009.
35. VAN METER KC, et al. A procedure to characterize geographic distributions of rare disorders in cohorts. International Journal of Health Geographics, 2008; 7 (1): 26.
36. WIGLEY R, BORMAN B. Medical geography and the aetiology of the rare connective tissue diseases in New Zealand. Social Science & Medicine. Part D: Medical Geography, 1980; 14 (2): 175–183.
37. YASUDA N. Geographical Variations in Inborn Errors of Metabolism in Japan. Human Heredity, 1984; 34(1): 1–8.