

ACONSELHAMENTO GENÉTICO E PERSPECTIVAS FUTURAS

Isabela

autora principal

Sabrina Fagundes Luiz

Vitor

Alessandra Danziger

INTRODUÇÃO

O aconselhamento genético consiste na prática de orientar e oferecer suporte a pessoas e famílias subjugadas a doenças hereditárias e genéticas ou que apresentam risco de desenvolvê-las, através de ferramentas da genética médica. Este processo visa o esclarecimento de dúvidas relacionadas à natureza dessas condições, do risco de transmissão entre gerações, das opções de diagnóstico e tratamento disponíveis, e das implicações para a saúde e o bem-estar (NUSSBAUM, MCINNES e HUNTINGTON, 2016).

Com o intuito de obter uma abordagem ampla, o aconselhamento genético engloba conhecimentos médicos, psicológicos, éticos e sociais. Com esse propósito, o contato periódico com a

família otimiza o processo, uma vez que permite a avaliação e o suporte adequado e atualizado conforme as necessidades evoluem. Para tanto, os profissionais envolvidos comumente são médicos. Todavia, em alguns países, como nos Estados Unidos, o aconselhamento é realizado por aconselhadores genéticos ou geneticistas enfermeiros, os quais não só são frequentemente responsáveis pelo primeiro contato com o paciente e familiares, como também participam ativamente do campo de testes genéticos (NUSSBAUM, MCINNES e HUNTINGTON, 2016).

Dessa forma, objetiva-se a compreensão dos indivíduos frente a sua situação de forma abrangente, permitindo decisões conscientes em relação ao manejo, ao planejamento e à prevenção diante das condições genéticas reconhecidas. Com essa abordagem, o aconselhamento genético promove uma melhor qualidade de vida e um cuidado mais personalizado, contribuindo significativamente para a saúde pública e o bem-estar das famílias (NUSSBAUM, MCINNES e HUNTINGTON, 2016).

Processo do aconselhamento genético

O processo de aconselhamento genético é composto por etapas estruturadas que buscam identificar, compreender e manejar condições genéticas em indivíduos e famílias. Ele se inicia com a coleta de informações detalhadas, incluindo os históricos familiar e clínico. A análise da história familiar permite avaliar o impacto das variantes genéticas na saúde e estratificar o risco do paciente em categorias como alto, médio ou moderado, considerando fatores genéticos e ambientais compartilhados. Essas informações são fundamentais para orientar o diagnóstico e a avaliação de risco. Já os dados clínicos, complementados por um exame físico detalhado, ajudam a identificar sinais específicos que possam indicar a presença de doenças genéticas (NUSSBAUM, MCINNES e HUNTINGTON, 2016).

Exames complementares, como análises laboratoriais, radiológicas e estudos de cariótipo, também fazem parte do processo do aconselhamento genético e são essenciais para confirmar hipóteses diagnósticas. Com o avanço da biologia molecular, tornou-se possível realizar testes genéticos mais precisos, investigando genes específicos relacionados a diversas condições hereditárias. O diagnóstico e a avaliação de risco podem ser realizados com base em princípios mendelianos em distúrbios monogênicos ou mediante cálculos mais complexos em casos de penetrância reduzida e variabilidade de expressão, utilizando-se, quando necessário, probabilidades condicionadas para maior precisão (NETTO et al., 2019).

Após o diagnóstico, o foco se volta para a educação, o plano de ação e o apoio psicológico. Pacientes e famílias são informados de forma clara sobre as condições genéticas, opções de tratamento e estratégias preventivas, possibilitando decisões conscientes e bem embasadas. O plano de ação inclui medidas práticas, como monitoramento contínuo e intervenções terapêuticas, adaptando-se às dinâmicas familiares e aos avanços científicos. Além disso, o apoio emocional é essencial para ajudar as famílias a lidarem com os desafios associados às condições genéticas, tornando o aconselhamento genético uma abordagem multidimensional e contínua que promove a saúde e o bem-estar (NUSSBAUM, MCINNES e HUNTINGTON, 2016).

TECNOLOGIAS E FERRAMENTAS GENÔMICAS

Reação em cadeia da polimerase (PCR)

PCR (Polymerase Chain Reaction em inglês) é uma técnica de biologia molecular usada para multiplicar uma certa sequência de DNA. É um processo rápido e muito sensível, que pode gerar milhões ou bilhões de cópias de uma sequência de DNA em alvo, a partir de uma quantidade muito pequena de material genético (Yang et al., 2022).

DNA Sequencing

As descobertas científicas recentes, resultantes da aplicação das tecnologias de sequenciamento de DNA de última geração, mostram o impacto tremendo dessas plataformas paralelas gigantescas na área da genética. Esses novos métodos ampliaram as análises, que eram antes limitadas só a protocolos específicos para preparação de DNA, agora a uma escala genômica muito maior, ao mesmo tempo amplificando a resolução das leituras, atingindo a exatidão de base única. O sequenciamento de RNA também mudou, pois agora ele realiza análises completas em cDNA, assim como métodos baseados na análise serial da expressão gênica (Sage) e mesmo na identificação de RNA com codificação. O sequenciamento da última geração, ainda mais, fez para cima aplicações inovadoras, tais como sequenciamento do DNA antigo amplamente aumentando a amplitude da análise metagenômica de amostras de várias origens ambientais. Juntas, estas tecnologias apresentam um potencial de melhoria extraordinário sobre a pesquisa genética e biológica, bem como uma riqueza muito grande para a nossa compreensão fundamental da biologia (Evrony et al., 2021).

O chip de DNA (microarray)

Microarrays são uma nova ferramenta de análise que permitem a detecção, paralela e simultânea, de milhares de sondas diferentes em um projeto de experimento. Os microarrays, às vezes também chamados de “chips de DNA”, são amplamente usados para análises de expressão gênica, genotipagem de indivíduos monoclonais, detecção de mutações pontuais e SNPs (Singulares polimorfismos de nucleotídeos), bem como em muitas outras aplicações genômicas ou transcriptômicas. Neste capítulo, apresentamos noções gerais sobre os processos comuns para fabricar microarrays, como a escolha de um material de base, imobilização, hibridação e detecção de cadeias marcadas em DNA. Também nos mostra que estas reflexões acerca dos arrays de DNA podem igualmente suportar outras análises mais complexas, como baseadas no sítio enzimático sobre modelos fixados. Esta característica confere aos microarranjos de DNA o potencial de serem usados como matrizes para a execução de experimentos de PCR e transcrição em grande escala. (Schaudy et al., 2022.)

ASPECTOS PSICOLÓGICOS E ÉTICOS DO ACONSELHAMENTO GENÉTICO

O objetivo primordial do aconselhamento é ajudar os indivíduos a interpretar informações genéticas, identificar riscos e compreender os eventos futuros relacionados a condições hereditárias. Além disso, essa consulta desempenha um papel vital no bem-estar geral do paciente, promovendo decisões informadas e estratégias de prevenção. No entanto, é importante reconhecer que o processo pode gerar impactos emocionais e sociais significativos, especialmente diante de diagnósticos inesperados. Esses impactos incluem ansiedade, depressão, discriminação e isolamento social, exigindo atenção especial às questões éticas envolvidas (DE LIMA et al., 2024).

A ética ocupa um lugar central no aconselhamento genético, pois os profissionais devem equilibrar a prestação de informações detalhadas com o respeito aos valores, crenças e escolhas dos pacientes. A confidencialidade é fundamental nesse contexto, garantindo que as informações genéticas compartilhadas permaneçam restritas e protegidas (DE LIMA et al. 2024). Estudos mostram que a violação da privacidade genética pode levar a discriminação, preconceito e estigmatização social, afetando diretamente a vida dos indivíduos e suas famílias. Portanto, o aconselhamento genético deve ser conduzido sob um código ético rigoroso, respeitando o direito à privacidade, autonomia e neutralidade. Segundo a literatura, o papel do médico geneticista é atuar como um facilitador de informações, oferecendo prognósticos, opções de tratamento e estratégias de prevenção sem impor julgamentos ou preferências pessoais (BRANDÃO et al., 2024).

Outro aspecto crítico do aconselhamento genético é a proteção da privacidade das informações compartilhadas. A confidencialidade é garantida pelo Código de Ética Médica, mas os desafios ainda persistem na prática. A quebra de privacidade pode ter consequências graves, como a discriminação genética no ambiente de trabalho ou na obtenção de seguros de saúde. De acordo com a Organização Mundial da Saúde, a implementação de legislações mais robustas e a conscientização dos profissionais sobre a importância da confidencialidade genética são medidas cruciais para evitar esses problemas e proteger os direitos dos pacientes. (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2021).

O impacto psicológico do aconselhamento genético não pode ser subestimado, especialmente em casos de diagnósticos que envolvem risco elevado de doenças graves ou incuráveis. Estudos mostram que muitos pacientes enfrentam níveis elevados de estresse emocional, ansiedade e, em alguns casos, transtornos depressivos após receberem informações genéticas. Além disso, os impactos sociais, como exclusão e discriminação, são frequentemente relatados, principalmente em contextos onde a conscientização pública sobre genética é limitada. Por isso, o apoio emocional, aliado a uma abordagem ética e sensível, é essencial para garantir que o processo de aconselhamento atenda às necessidades dos pacientes de forma integral (BRANDÃO et al., 2024).

O aconselhamento genético é, portanto, uma prática de saúde indispensável, que combina conhecimento científico e sensibilidade humana para atender às necessidades dos pacientes e suas famílias. Além de oferecer informações detalhadas e personalizadas, o processo deve priorizar a ética, a privacidade e a neutralidade, promovendo a autonomia dos envolvidos. Com o avanço da genética e da biotecnologia, torna-se ainda mais urgente o fortalecimento das bases éticas e a criação de regulamentações específicas que protejam os pacientes contra abusos e discriminações. Dessa forma, o aconselhamento genético pode cumprir plenamente sua missão de proporcionar bem-estar, qualidade de vida e empoderamento às pessoas que buscam suas orientações (JAMAL, SCHUPMANN e BERKMAN, 2020).

ACONSELHAMENTO GENÉTICO NO BRASIL

O atual aconselhamento genético no Brasil tem como pilar a aprovação das Diretrizes para Atenção Integral às pessoas com Doenças Raras, de 2014, em que foi elaborada a tentativa de regulamentar práticas que visam o cuidado com pessoas portadoras dessas doenças. Dentre tais práticas está o processo de aconselhamento. É importante ressaltar, que nem todas as doenças raras são de origem genética, porém, como 80% são, a diretriz citada é relevante nesse capítulo (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2014). Em contrapartida, há uma desconfiança quanto a funcionalidade das políticas públicas realizadas em prol do aconselhamento genético e do investimento do Governo Federal na área (SOCIEDADE BRASILEIRA DE GENÉTICA MÉDICA).

As Doenças Raras, como a Distrofia muscular de Duchenne, compreendem condições médicas variadas de origem genética ou não que afetam um número reduzido de pessoas, quando comparadas com doenças mais prevalentes. Estima-se a existência de mais de 5.000 tipos diferentes dessas doenças e o acometimento de 3,5 a 5,9% da população mundial. A partir desse conceito, estabeleceu-se a portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014, instituindo a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2021).

A partir da aprovação das Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras em 2014, o aconselhamento genético foi adotado como uma ferramenta do manejo dessas doenças. Nesse contexto, o aconselhamento é recomendado para pessoas com doenças genéticas raras já diagnosticadas, assim como seus familiares; gestantes ou casais com suspeita de doença genética rara durante a gestação em andamento, que ainda não foram encaminhados para o aconselhamento genético; indivíduos, casais e gestantes cujo questionamento seja o risco individual ou para filhos futuros devido à presença de uma doença genética rara na família. (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2014).

Uma vez indicado o aconselhamento genético, uma equipe multidisciplinar é composta por médicos geneticistas e/ou profissionais da saúde com graduação na área da saúde e pós-graduação (mestrado ou doutorado) em Genética Humana, ou com especialização em Biologia Molecular Humana ou Citogenética Humana, reconhecidos pela Sociedade Brasileira de Genética ou título de especialista em Genética, concedido pelo Conselho Federal de Biologia. É igualmente necessário que o profissional comprove, no mínimo, 800 horas de experiência prática ou estágio supervisionado em Aconselhamento Genética. Determina-se, ainda, a proibição de uma postura coercitiva ou diretiva por parte do profissional responsável pelo aconselhamento sobre os indivíduos envolvidos. (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2014).

No entanto, uma audiência pública da Subcomissão de Direitos das Pessoas com Doenças Raras realizada em 2023, aponta a necessidade de maior investimento em triagem de mutações genéticas, bem como em aconselhamento genético. Ademais, a então

presidente da subcomissão, Mara Gabrilli, apontou o déficit no número de geneticistas atuantes no Brasil e a concentração dos mesmos nas regiões Sudeste e Sul, fazendo-se necessários o investimento na formação de especialistas e a descentralização do seu território de atuação. (BRASIL, 2023)

Portanto, fica evidente a iniciativa de implementação de aconselhamento genético no Brasil por meio da Portaria n 199, que estipulou atenção integral à saúde das pessoas com doença rara na Rede de Atenção à Saúde (RAS) (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2014). Contudo, na prática, esse projeto parece imaturo, ao considerar-se o número escasso de centros de referência habilitados e suas limitações estruturais e financeiras, que se contrapõem à demanda de serviço. Por conseguinte, a percepção de especialistas da Genética sobre o aconselhamento genético nacional pode tender à insatisfação (SOCIEDADE BRASILEIRA DE GENÉTICA MÉDICA, 2021).

PERSPECTIVAS FUTURAS

A análise da necessidade brasileira de investimentos na área de Serviços de Aconselhamento Genético demonstra uma distribuição desigual desses serviços entre as regiões do país, refletindo desigualdades regionais e sociais. Um levantamento realizado identificou 65 serviços no Brasil, dos quais 43 eram exclusivamente Serviços de Genética e apenas 22 ofereciam também o aconselhamento genético. A região Sudeste concentrava a maioria dos Serviços de Aconselhamento Genético (59,1%), enquanto as regiões Centro-Oeste e Nordeste representavam apenas 9% cada. Notavelmente, não foram encontrados Serviços de Aconselhamento Genético na região Norte, evidenciando a carência de infraestrutura e o acesso limitado a esses serviços em áreas mais remotas (DA SILVA, 2020).

Esses dados indicam que o acesso ao aconselhamento genético é limitado e fortemente concentrado em regiões com maior densidade populacional e infraestrutura mais desenvolvida. É essencial que haja maior divulgação sobre a importância desses serviços, acompanhada de uma expansão regionalmente equilibrada para atender às necessidades da população brasileira. (DA SILVA, 2020).

A situação é agravada pela falta de políticas públicas robustas que promovam o acesso equitativo ao aconselhamento genético. Estudos recentes destacam que barreiras econômicas, sociais e culturais dificultam ainda mais o acesso a essas consultas. Famílias de baixa renda e populações de regiões rurais ou remotas frequentemente enfrentam desafios logísticos, como a distância de centros especializados, falta de transporte público adequado e os custos associados à viagem e à estadia. Além disso, o desconhecimento sobre a existência e a relevância do aconselhamento genético é um fator que contribui para a subutilização desses serviços, mesmo quando eles estão disponíveis (MURAD, 2023).

Outro aspecto fundamental é a necessidade de uma abordagem multidisciplinar no aconselhamento genético. Um atendimento que combine médicos geneticistas, psicólogos, assistentes sociais e outros profissionais da saúde é essencial para abordar as complexidades clínicas, psicológicas e sociais envolvidas. A integração de diferentes áreas do conhecimento pode não apenas melhorar a qualidade do serviço, mas também aumentar a confiança e a satisfação dos pacientes, promovendo um maior engajamento nas recomendações de manejo e prevenção (DA SILVA, 2020).

Uma pesquisa realizada buscou mapear as dificuldades de acesso das famílias de portadores de doenças genéticas aos serviços de aconselhamento genético. Os resultados destacaram as barreiras significativas enfrentadas por essas famílias, como a ausência de informações sobre os serviços, dificuldades financeiras e a falta de profissionais especializados na região. Tais achados reforçam a necessidade de investimentos em infraestrutura e recursos humanos, bem como o desenvolvimento de políticas públicas que incentivem a formação de profissionais e a criação de centros regionais de aconselhamento genético (MURAD, 2020).

Para o futuro, é crucial que se ampliem as iniciativas públicas e privadas voltadas à universalização do acesso ao aconselhamento genético no Brasil. Isso inclui não apenas a construção de novas unidades, mas também o fortalecimento das existentes por meio de investimentos em tecnologias de diagnóstico avançadas e capacitação de equipes multidisciplinares. Além disso, é fundamental desenvolver campanhas de conscientização para informar a população sobre a importância e os benefícios do aconselhamento genético, promovendo uma maior procura por esses serviços e reduzindo as desigualdades no acesso à saúde genética (DA SILVA e SANTIAGO, 2019).

REFERÊNCIAS

BRANDÃO, Victor da Cruz Encinas et al. Os aspectos éticos envolvendo o aconselhamento genético. In: Anais Colóquio Estadual de Pesquisa Multidisciplinar (ISSN-2527-2500) & Congresso Nacional de Pesquisa Multidisciplinar. 2023.

BRASIL. Ministério da Saúde. Aconselhamento Genético. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/doencas-raras/acoes/acoes-geneticas>. Acesso em: 16 jan. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. Diretrizes de atenção integral à pessoa com doenças raras no SUS. Brasília: Ministério da Saúde, 2014. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_integral_pessoa_doencas_raras_SUS.pdf. Acesso em: 16 jan. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS (PNAIPDR). Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/sgtes/educacao-em-doencas-raras/pnaipdr>. Acesso em: 16 jan. 2025.

BRASIL. Senado Federal. Brasil precisa investir no aconselhamento genético, aponta audiência. Senado Notícias, 14 nov. 2023. Disponível em: <https://www12.senado.leg.br/noticias/materias/2023/11/14/brasil-precisa-investir-no-acoes-geneticas-aponta-audiencia>. Acesso em: 16 jan. 2025.

DA SILVA, Miguel Etcheverria. Aconselhamento genético: acesso das famílias de portadores de doenças congênitas. Brazilian Journal of Health Review, v. 3, n. 6, p. 17196-17209, 2020.

DA SILVA, Thaís Aimê Alves; SANTIAGO, Eneida Silveira. A importância da incorporação do serviço social no serviço de aconselhamento genético–SAG UEL. Simpósio de Humanização em Saúde, n. XII, p. 4-4, 2019.

DE LIMA, Nadly Melo et al. Desafios do aconselhamento genético e a responsabilidade do enfermeiro nessa prática. *Brazilian Trends in Biological and Medical Sciences*, v. 1, n. 1, p. 15-26, 2024.

Evrony GD, Hinch AG, Luo C. Applications of single-cell DNA sequencing. *Annu Rev Genomics Hum Genet*, v. 22, p. 171-197, 2021. doi: 10.1146/annurev-genom-111320-090436.

JAMAL, Leila; SCHUPMANN, Will; BERKMAN, Benjamin E. An ethical framework for genetic counseling in the genomic era. *Journal of Genetic Counseling*, v. 29, n. 5, p. 718-727, 2020.

MURAD, André. Aconselhamento genético: dificuldades e limitações. *Mário Penna Journal*, v. 1, n. 2, p. 32-42, 2023.

NETTO, Regina Célia Mingroni et al. Aconselhamento genético: será que eu preciso?. *Genética na Escola*, v. 14, n. 1, p. 34-43, 2019.

NUSSBAUM, Robert L.; MCINNES, Roderick R.; WILLARD, Huntington F. *Genética médica de Thompson & Thompson*. 8. ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2016. Capítulo 16.

Schaudy E, Hölz K, Lietard J, Somoza MM. Simple synthesis of massively parallel RNA microarrays via enzymatic conversion from DNA microarrays. *Nat Commun*, v. 13, n. 1, p. 3772, 2022. doi: 10.1038/s41467-022-31370-9.

Yang Z, Shen B, Yue L, Miao Y, Hu Y, Ouyang R. Application of nanomaterials to enhance polymerase chain reaction. *Molecules*, v. 27, n. 24, p. 8854, 2022. doi: 10.3390/molecules27248854.

PERGUNTAS

1. Qual é o objetivo principal do aconselhamento genético?

- a) Diagnosticar todas as doenças hereditárias em um paciente.
- b) Garantir que doenças genéticas sejam eliminadas por completo.
- c) Esclarecer dúvidas, avaliar riscos e oferecer suporte para decisões conscientes relacionadas a condições genéticas.
- d) Realizar exclusivamente exames laboratoriais avançados.

2. Qual tecnologia genômica permite a amplificação de sequências específicas de DNA de forma rápida e sensível?

- a) Sequenciamento de RNA
- b) Reação em cadeia da polimerase (PCR)
- c) Chip de DNA (microarray)
- d) Análise de cariótipo

3. Qual é a principal responsabilidade ética do profissional no processo de aconselhamento genético?

- a) Garantir que os pacientes sigam as recomendações médicas à risca.
- b) Compartilhar informações genéticas com instituições de pesquisa.
- c) Respeitar os valores, crenças e escolhas individuais dos pacientes.
- d) Realizar diagnósticos apenas com base em testes laboratoriais avançados.

4. Explique como o aconselhamento genético contribui para a saúde pública e o bem-estar das famílias.

5. Quais são os principais desafios para a implementação de serviços de aconselhamento genético no Brasil?