

ACONSELHAMENTO GENÉTICO

“O aconselhamento genético é um processo de orientação em que profissionais especializados ajudam indivíduos ou famílias a entenderem riscos de doenças hereditárias, com base no histórico familiar e testes genéticos. O objetivo é fornecer informações sobre hereditariedade, opções de prevenção, tratamento e tomada de decisões informadas, além de oferecer apoio emocional para lidar com as implicações psicológicas e sociais das condições genéticas.”



ACONSELHAMENTO GENÉTICO



AUTORES

Ana Beatriz Soares David
Anne Caroline V. de Souza
Danielle Lopes Machado
Débora Soares Marcondes

Felipe Leme Geribola
Gustavo Lucio da Silva
Luciano Lobo Gatti
Fernanda R. Romequis Correa
Douglas Fernandes da Silva

ACONSELHAMENTO GENÉTICO

HISTÓRIA



O aconselhamento genético evoluiu de forma significativa ao longo do tempo, acompanhando avanços científicos e transformações paradigmáticas. Teve origem nas primeiras décadas do século

XX, com a aplicação dos princípios da genética mendeliana à medicina. Em 1941, Sheldon Reed introduziu o termo "aconselhamento genético", substituindo o conceito anterior de "higiene genética" e estabelecendo princípios fundamentais como a não-diretividade e o respeito à autonomia dos pacientes.

Nas décadas de 1950 e 1960, impulsionado pela descoberta da estrutura do DNA e pelo desenvolvimento do diagnóstico pré-natal, o campo ganhou relevância clínica. Na década de 1970, surgiram os primeiros programas formais de formação em aconselhamento genético, consolidando a profissão.

As décadas seguintes foram marcadas por avanços em técnicas moleculares e pelo Projeto Genoma Humano (1990–2003), que ampliou a precisão dos testes genéticos.

No século XXI, o aconselhamento genético expandiu-se para áreas como a onco-genética e a medicina personalizada, enfrentando novos desafios éticos com a popularização dos testes genéticos diretos ao consumidor.

No Brasil, os primeiros avanços na área ocorreram na década de 1960, culminando na criação da Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica no SUS em 2009, com o objetivo de ampliar o acesso a serviços especializados. Atualmente, o campo continua a evoluir com o uso de tecnologias como o sequenciamento de nova geração e as técnicas de edição genética.

ACONSELHAMENTO GENÉTICO

ÁREA DE ATUAÇÃO

O biomédico habilitado em Aconselhamento Genético atua na interface entre a genética médica e os serviços de saúde, integrando equipes multiprofissionais em contextos clínicos e laboratoriais. Suas atribuições incluem a coleta e análise detalhada da história familiar, a construção de heredogramas, a avaliação de riscos genéticos e a comunicação de informações complexas de forma clara e acessível aos pacientes e familiares.

Esse profissional pode atuar em serviços de genética médica, ambulatórios especializados, laboratórios de citogenética e genética molecular, centros de reprodução assistida e programas de triagem neonatal. Desempenha um papel essencial no acompanhamento de gestações de alto risco genético, na investigação de doenças raras e síndromes genéticas, bem como na orientação de casais com histórico familiar de doenças hereditárias.

Na área de oncogenética, o biomédico habilitado identifica predisposições hereditárias ao câncer e propõe estratégias de prevenção e rastreamento individualizado. Além disso, contribui para o avanço científico por meio de participação em estudos epidemiológicos e no desenvolvimento de novas abordagens diagnósticas e terapêuticas.

A habilitação em Aconselhamento Genético é regulamentada pela Resolução nº 78/2002 do Conselho Federal de Biomedicina, assegurando a qualificação técnica do profissional e sua integração com outras áreas da genética e genômica para oferecer um cuidado de qualidade e baseado em evidências.



ACONSELHAMENTO GENÉTICO

IMPORTÂNCIA DA HABILITAÇÃO

A habilitação biomédica em Aconselhamento Genético capacita o profissional a compreender e interpretar os mecanismos genéticos envolvidos em doenças hereditárias. O biomédico habilitado deve ser apto a avaliar o histórico familiar, calcular os riscos de ocorrência e recorrência de patologias genéticas, além de traduzir conceitos complexos de forma clara e acessível aos pacientes e familiares.

Com a integração do aconselhamento genético ao Sistema Único de Saúde (SUS), torna-se essencial a atuação de profissionais preparados não apenas nos aspectos técnicos, mas também nas dimensões sociais e éticas do cuidado em saúde. Os avanços tecnológicos, como o sequenciamento de nova geração e os testes genômicos, tornaram o processo mais complexo, exigindo atualização constante dos profissionais.

Nesse contexto, a formação em aconselhamento genético deve ser necessariamente multidisciplinar, abrangendo conhecimentos técnicos, éticos e psicossociais. Essa abordagem integrada garante que o aconselhamento genético cumpra sua função de promover o empoderamento dos indivíduos na tomada de decisões informadas, respeitando sua autonomia e seu contexto sociocultural.





ACONSELHAMENTO GENÉTICO

TÉCNICAS

O biomédico em genética utiliza diversos métodos para analisar e interpretar informações genéticas, entre eles:

- Sequenciamento de DNA: Identifica mutações e variantes genéticas;
- Cariótipo: Detecta anomalias cromossômicas, como a síndrome de Down;
- PCR e MLPA: Amplificam e analisam genes específicos;
- FISH: Identifica alterações cromossômicas complexas.



Exames de triagem importantes:

- Teste do Pezinho: Detecta doenças genéticas e metabólicas em recém-nascidos;
- NIPT (Teste Pré-Natal Não Invasivo): Avalia o DNA fetal no sangue materno para identificar anomalias cromossômicas.

A bioinformática apoia a interpretação de dados genéticos por meio de softwares e bancos como ClinVar e OMIM.

O biomédico também atua no aconselhamento genético, elaborando heredogramas, realizando entrevistas familiares e oferecendo orientação e apoio emocional.

NORMATIVAS



**Quer saber mais?
Acesse o QR code!**



- Resolução do N° 001/2022, de 31 janeiro de 2022, Refere-se a habilitação em Genética e Aconselhamento Genético, que estabelece as diretrizes para atuação do biomédico nessa área.
- Lei nº 6.684/1979, que dispõe sobre a profissão de Biomédico e o respectivo Conselho de Classe.



ACONSELHAMENTO GENÉTICO

COMO SE HABILITAR

Para atuar em Aconselhamento Genético, o biomédico deve fazer uma especialização lato sensu na área, com no mínimo 360 horas, reconhecida pelo MEC. O curso deve oferecer formação teórica e prática, abordando temas como genética médica, técnicas laboratoriais, bioética, comunicação em saúde e interpretação de testes genéticos.

Após a conclusão, é necessário solicitar ao CRBM a inclusão da habilitação, apresentando diploma, carga horária, conteúdo programático e documentação atualizada. Assim, o profissional estará apto a atuar conforme as normas do CFBM.

ONDE FAZER A PÓS GRADUAÇÃO

Os locais para se habilitar, até a data de publicação deste manual, são:

São Paulo:

- Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP)
- Universidade de São Paulo (USP)
- Instituto Butantan
- Faculdade de Ciências Médicas da Santa Casa de São Paulo

Outros estados:

- Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS)
- Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG)
- Hospital de Clínicas de Porto Alegre
- Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ)





ACONSELHAMENTO GENÉTICO

PESQUISA CIENTÍFICA

A pesquisa em aconselhamento genético busca entender as bases genéticas de doenças, desenvolver novos métodos de diagnóstico e melhorar as práticas de orientação a pacientes e famílias. O profissional de biomedicina pode realizar pesquisas científicas em várias áreas, como:

- **Análise de doenças hereditárias:** Exploração de enfermidades transmitidas geneticamente, como anemia falciforme, hemofilia, fibrose cística, entre outras.
- **Pesquisa genética relacionada ao câncer:** Estudo sobre a predisposição genética para o câncer, incluindo casos hereditários de câncer de mama e de ovário.

- **Genômica e bioinformática:** Avaliação de dados genômicos para detectar variações genéticas ligadas a doenças.
- **Aconselhamento genético em condições raras:** Pesquisa sobre os efeitos psicológicos e sociais do diagnóstico de doenças raras e a importância do aconselhamento genético.
- **Ética em genética:** Estudo dos dilemas éticos associados ao aconselhamento genético, abordando temas como privacidade e consentimento informado.



BATE-PAPO COM PROFISSIONAL THAÍS CIDÁLIA VIEIRA

CRBM 01924



 @THAISCIDALIA



Como foi sua trajetória acadêmica até se tornar habilitada em aconselhamento genético?

“Minha trajetória começou na Biomedicina, com interesse especial pela Genética desde a graduação. Segui para o mestrado e doutorado em Biologia Celular e Molecular pela UFG, e posteriormente realizei um pós-doutorado em Genética. Ao longo desses mais de 20 anos, aliei o ensino e a pesquisa à prática clínica, principalmente dentro do sistema público de saúde em Goiás. Foi no LAGENE, pela SES Goiás, após um curso de aprimoramento com pesquisadoras canadenses que fiz mais um aprimoramento para atuar no aconselhamento genético e assim iniciei os atendimentos pelo SUS. Atuar com aconselhamento genético sempre foi uma escolha baseada na escuta, na empatia e na ciência aplicada à vida real das famílias.”

Quais os prós e contras da profissão?

“Os prós são muitos: é uma área fascinante, em constante evolução, com

forte impacto na vida dos pacientes e suas famílias. Poder traduzir informações complexas, ajudar na busca de respostas e compreensão é extremamente gratificante. Por outro lado, os contras incluem a escassez de profissionais habilitados, a falta de políticas públicas robustas para doenças genéticas e raras, e o desgaste emocional de lidar com diagnósticos muitas vezes desafiadores e com poucos recursos disponíveis.”

O que precisa para se tornar especialista em aconselhamento genético?

“É necessário formação em Biomedicina com habilitação em Genética, com uma base sólida em genética médica e humana. Cursos de pós-graduação, especializações e experiência prática em aconselhamento são fundamentais e é uma exigência da nova resolução do CFBM. O profissional precisa, ainda, desenvolver habilidades de comunicação, empa-

tia e tomada de decisão ética, pois lidamos diretamente com histórias de vida, escolhas reprodutivas e diagnósticos complexos.”

Como é sua rotina de trabalho? Você trabalha diretamente com os pacientes ou apenas na análise?

“Minha rotina é bastante dinâmica. Além das atividades acadêmicas como docente e pesquisadora, atuo diretamente com pacientes no sistema público, oferecendo aconselhamento genético individual e familiar. Coordeno investigações genéticas, avalio resultados laboratoriais e participo de discussões clínicas interdisciplinares. O contato direto com as famílias é, sem dúvida, a parte mais transformadora do trabalho.”

BATE-PAPO COM PROFISSIONAL

THAÍS CIDÁLIA VIEIRA

CRBM 01924

Quais os maiores desafios da profissão?

“Um dos principais desafios é a desinformação sobre o que realmente é o aconselhamento genético — tanto por parte de profissionais da saúde quanto da população. Outro grande obstáculo é a limitação de acesso aos testes genéticos no SUS e a dificuldade em garantir um acompanhamento longitudinal para os pacientes. Ainda há muito a ser feito no Brasil para consolidar essa especialidade dentro das políticas públicas de saúde.”

Como você enxerga o mercado de trabalho no futuro?

“Vejo um futuro promissor. A genética está se tornando cada vez mais presente na medicina personalizada, na triagem neonatal, nos testes pré-natais, nas terapias-alvo e na previsão de doenças. A demanda por profissionais qualificados vai crescer, principalmente com os avanços em tecnologias como sequenciamento genético e inteligência artificial aplicada à saúde. Mas será essencial que a formação

 @THAISCIDALIA

acompanhe essa evolução.”

Se você pudesse mudar algo em sua habilitação, qual seria?

“Gostaria que tivéssemos, já na graduação, uma formação mais robusta em aconselhamento genético e bioética. Também seria importante que existisse uma residência multiprofissional voltada à Genética Clínica e ao aconselhamento genético, para fortalecer a prática interdisciplinar e o olhar humanizado.”

Qual conselho você daria para alguém que quer se tornar biomédico habilitado em aconselhamento genético?

“Busque uma formação sólida em Genética, estude casos clínicos reais, envolva-se com a pesquisa e, principalmente, desenvolva a escuta ativa e a empatia. Aconselhar não é apenas informar — é acolher, orientar e caminhar ao lado do paciente. E não tenha medo da complexidade: é nela que a biomedicina genética encontra seu propósito mais humano.”



A média salarial é agradável visto o desafio da profissão?

“Mesmo não sendo ruim, a valorização salarial ainda não acompanha a complexidade e a responsabilidade envolvidas na atuação com aconselhamento genético.

Especialmente no serviço público, os salários são limitados e não refletem o grau de especialização exigido. Contudo, em consultorias privadas, laboratórios e com a expansão de serviços personalizados em genética, há potencial para crescimento. O reconhecimento, aos poucos, vem se ampliando com o impacto social do nosso trabalho.”



REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- BRUNONI, D. Aconselhamento genético. Ciência & Saúde Coletiva, v. 7, n. 1, p. 101-107, 2002.
- CARVALHO, A. F.; PINTO, R. B.; MATOS, E. C. A atuação do biomédico no aconselhamento genético no Brasil. Revista Brasileira de Análises Clínicas, v. 48, n. 2, p. 131-135, 2016.
- CONSELHO FEDERAL DE BIOMEDICINA (CFBM). Normativa nº 001, de 31 de janeiro de 2022. Regulamenta a habilitação em Aconselhamento Genético para biomédicos. Brasília, DF, 2022. Disponível em: <https://cfbm.gov.br/wp-content/uploads/2022/02/NORMATIVA-CFBM-No-001-2022-de-31-janeiro-de-2022-2.pdf>. Acesso em: 4 jul. 2025.
- FREITAS, E. L.; GÓES, A. C.; VIANA, G. M. Aplicações da bioinformática na análise genômica clínica: desafios atuais e perspectivas. Revista Brasileira de Análises Clínicas, v. 50, n. 2, p. 114-121, 2018.
- GIL-DA-SILVA-LOPES, V. L.; SALOMÃO, M. A. Aconselhamento genético: tendências e perspectivas atuais no Brasil. Revista Brasileira de Genética Clínica, v. 2, n. 1, p. 13-17, 2010.
- GUEDES, Cristiano; DINIZ, Debora. A ética na história do aconselhamento genético: um desafio à educação médica. Revista Brasileira de Educação Médica, v. 33, n. 2, p. 233-241, 2009. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rbem/a/7LprGfs8W8KjbFLFMZxFxch/>. Acesso em: 10 abr. 2025.



REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- HOROVITZ, D. D. G.; LLERENA Jr, J. C.; MATTOS, R. A. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual. *Cadernos de Saúde Pública*, v. 29, p. 1-11, 2013.
- MOREIRA, M. L.; BUENO, M. R.; SANTOS, J. L. O papel do biomédico no aconselhamento genético multidisciplinar. *Revista Saúde e Desenvolvimento*, v. 6, n. 3, p. 38-47, 2010.
- REED, Sheldon C. Aconselhamento genético. *Revista Brasileira de Genética*, v. 12, n. 3, p. 123–130, 1970. Disponível em: <https://www.tuasaude.com/aconselhamento-genetico/>. Acesso em: 10 abr. 2025.
- REED, Sheldon C. Uma breve história do aconselhamento genético. *Social Biology*, v. 21, n. 4, p. 332–339, 1974.
- SALOMÃO, L. A.; DAMBROS, B. P. Aconselhamento genético em oncologia: experiência brasileira. *Revista Brasileira de Cancerologia*, v. 60, n. 3, p. 255–262, 2014.
- SHEVCHENKO, S. Y.; SHKOMOVA, E. M. A principled approach to bioethical regulation of genetic counseling: mapping the bioethical problems of genetic counseling and models for their solution. *RUDN JOURNAL OF LAW*, v. 25, n. 1, p. 198–213, 30 mar. 2021.
- VIEIRA, T. P. A genética médica no Brasil: desafios e perspectivas. *Revista Médica de Minas Gerais*, v. 28, supl. 6, p. S73–S79, 2018.

