

# Aconselhamento genético | Dra. Thereza Loureiro

O médico geneticista, após graduado, cursou no mínimo três anos de residência em **Genética Médica**, em instituição credenciada pela Comissão Nacional de Residência Médica do Ministério da Educação e/ou obteve o Título de Especialista pela Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica, que também exige experiência em serviço.

Esse profissional se especializou no diagnóstico, aconselhamento genético e condução do tratamento de pessoas ou de famílias com doenças genéticas, podendo atuar em diversas áreas.

## Quais são as competências de um Médico Geneticista?

- Conhecimento da heterogeneidade e da história natural das doenças genéticas;
- Habilidade para colher e interpretar histórias individuais e familiares;
- Habilidade para integrar a informação genética e à clínica, e de entender os usos, limitações, interpretação e significância de procedimentos diagnósticos e terapêuticos em doenças genéticas;
- Conhecimento dos princípios genéticos para avaliação de riscos e habilidade para transmissão dessa informação;
- Conhecimento sobre os recursos de saúde disponíveis para melhor suporte do indivíduo e de sua família.

## Quais são as possíveis áreas de atuação?

- **Dismorfologia** (ex.: defeitos congênitos; síndromes malformativas, incluindo as estudadas pela Oftalmogenética e por outras especialidades);
- **Cardiogenética** (doenças cardiovasculares hereditárias);
- **Neurogenética** (ex.: atraso de desenvolvimento, hipotonia, involução de desenvolvimento, déficit intelectual; e doenças neurodegenerativas do adulto);
- **Genética bioquímica** (ex.: triagem neonatal; dosagens bioquímicas);
- **Genética da reprodução** (ex.: infertilidade masculina e feminina; reprodução assistida e diagnóstico pré-implantacional) e os *métodos de diagnóstico pré-natal*;
- **Oncogenética** (ex.: câncer familiar e hereditário; medicina personalizada);
- **Genética médica populacional** (ex.: Coleta e interpretação de dados populacionais de condições geneticamente determinadas; investigação de fatores ambientais que podem causar defeitos congênitos);
- **Genética forense** (testes de paternidade, identificação de vítimas e perícias).

## O que é aconselhamento genético?

O interesse da população por exames genéticos está cada vez maior. A indicação clínica de se submeter a testes genéticos depende da história individual e familiar, e deve ser acompanhada de um

“aconselhamento genético pré e pós-teste” onde se explica qual é o melhor exame para o caso, e quais as potencialidades e limitações deste, além das implicações para os possíveis resultados, para que as expectativas do paciente sejam justas.

## Processo de comunicação de ocorrência

Aconselhamento genético (do inglês, “*Genetic Counseling*”) não envolve conselhos, como a tradução literal sugere, e sim, trata-se de **um processo de comunicação de ocorrência ou risco de ocorrência de uma condição geneticamente determinada**, para ajudar pessoa(s) a:

- Compreender o diagnóstico, o prognóstico e as condutas disponíveis;
- Compreender o modo de herança e o risco de recorrência da condição;
- Apresentar alternativas para lidar com o risco de recorrência;
- Traçar um plano de ação personalizado;
- Adaptar-se à situação (ocorrência do distúrbio e perspectiva de recorrência).

## O que esse processo visa?

**O processo visa à transmissão de informações de genética avançada em uma linguagem adequada à realidade do paciente**, para que, a partir do entendimento deste, possa tirar dúvidas e, juntos, estabelecerem uma estratégia de cuidado que considere os riscos envolvidos, os objetivos familiares, padrões éticos e religiosos.

Dada a sua complexidade, demanda uma consulta de cerca de 1 hora para a avaliação clínica inicial de um indivíduo ou de uma família, e inclui o registo da história familiar, geralmente sob a forma de um heredograma.

Recomenda-se que o aconselhamento não se encerre em encontro único. Mesmo após a comunicação diagnóstica, muitas vezes são necessários encontros subsequentes para reforço do aconselhamento genético e verificação do seguimento proposto.

Embora existam relativamente poucas doenças genéticas com uma medicação específica para seu tratamento, há recomendações de seguimento embasadas para cada situação.

Há exames periódicos diferenciados da população geral e, algumas vezes, possibilidade de cirurgias, tratamentos medicamentosos, dietéticos ou de adoção de hábitos capazes de diminuir a chance de adoecimento e mesmo de morte dessas pessoas.

Cresce também o acesso à reprodução assistida, que pode evitar a transmissão de algumas doenças

causadas por gene único. Em outras palavras, **o objetivo do aconselhamento genético é a tomada de decisões livres e esclarecidas**, e o acesso a um Médico Geneticista pode, de fato, salvar vidas.

Texto: [Dra Thereza Loureiro](#)

### **Bibliografia:**

EPSTEIN CJ. Committee on Genetic Counselling. Report to the American Society of Human Genetics. American Journal of Human Genetics, v. 27, n. 2, p. 240-242, 1975. apud: BRUNONI, Décio. Aconselhamento genético. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 7, p. 101-107, 2002.

BERTOLLO, Eny Maria Goloni et al. O processo de Aconselhamento Genético. **Arq Cienc Saude**, v. 20, n. 1, p. 30-6, 2013.

PINA-NETO, João Monteiro de. Genetic counseling. **Jornal de pediatria**, v. 84, n. 4, p. S20-S26, 2008.