

Aconselhamento genético: definindo alguns problemas e soluções

Genetic counseling – setting some problems and indicating solutions

Agnes Cristina Fett-Conte¹, Bruna Victorasso Jardim², Gabriela Bottaro Gelaleti², Laila Toniol Cardin²

¹Departamento de Biologia Molecular, Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto, SP (FAMERP/FUNFARME).

²Departamento de Biologia, Instituto de Biociências, Letras e Ciências Exatas de São José do Rio Preto, SP (IBILCE/UNESP).

Resumo O Aconselhamento Genético é um procedimento especializado, direcionado a indivíduos envolvidos com a ocorrência ou a possibilidade de ocorrência de um problema genético em sua família. Por meio de sessões dinâmicas, as pessoas são informadas pelo geneticista sobre todos os aspectos do problema, riscos envolvidos, além de receberem suporte psicoterapêutico. Os objetivos da prática do Aconselhamento Genético incluem: ajudar o paciente e seus familiares a compreender os fatos médicos, abrangendo o curso provável da doença e terapêutica disponível, avaliar o modo pelo qual ocorre a transmissão do distúrbio, compreender as alternativas para lidar com a recorrência, discutir opções reprodutivas e adaptar-se da melhor maneira possível ao nascimento e à vida dos afetados. Trata-se de uma prática profissional que combina saúde, assistência e educação. Os avanços laboratoriais, especialmente na área da Biologia Molecular contribuíram de maneira significativa para o diagnóstico das afecções e a compreensão do funcionamento gênico normal. Entender os mecanismos de expressão gênica e o papel biológico dos produtos gênicos é um dos passos para o tratamento de afecções genéticas. Contudo, a realidade brasileira ainda envolve a dificuldade de acesso ao Aconselhamento Genético, escassez de aconselhadores e disponibilidade muito limitada de testes genéticos para a população em geral. Este artigo apresenta os diferentes aspectos do Aconselhamento Genético, alguns problemas para sua prática e possíveis soluções.

Palavras-chave Distúrbios genéticos, exames genéticos, comunicação genética, aconselhador.

Abstract The Genetic Counseling is a specialized procedure, addressed to individuals that are concerned with the occurrence or further occurrence of a genetic issue in the family. Through dynamic sessions, people are informed about the main aspects of the problem, the related risks as well as receiving psychotherapeutic supporting by some counselors. The purposes of the Counseling are to help the individuals and their family to cope with some medical facts, including the main course of the illness and the available therapy. Also to evaluate the way through which the transmission disorder can occur; to understand the alternatives to deal with the recurrence; to discuss the more appropriate reproductive choices and to improve adaptation to deal with an affected family member. It is a professional practice that combines health, assistance and education. The laboratorial advances, mainly in the area of Molecular Biology has been providing significant findings for the diagnosis of the disease and the understanding of the genes' function when they are normal. To understand the gene expression mechanism and the biological role of the gene products is one of the steps for further treatment. However, the Brazilian reality is still tied to difficult access to Genetic Counseling; scarcity of counselors and very limited availability of genetic tests toward general population. This article presents the different aspects of the Genetic Counseling, some problems for its practice and possible solutions.

Keywords Genetic disorders, genetic tests, genetic communication, counselor.

O que é o Aconselhamento Genético

Uma definição recente de Aconselhamento Genético (AG) fornecida pela *National Society of Genetic Counselors*, dos Estados Unidos, o caracteriza como um processo de ajudar as pessoas a compreender e se adaptar às implicações médicas, psicológicas e familiares decorrentes da contribuição genética para uma determinada afecção¹.

Inicialmente, o AG era realizado visando atividades de pesquisa médica, sem considerar a interação entre aconselhador e paciente, onde o pesquisador atuava apenas como transmissor da informação genética para as famílias². O aspecto psicossocial só foi salientado após a definição do termo "Aconselhamento Genético" em 1947 por Sheldon C. Reed³, baseado no princípio da neutralidade do profissional em relação às decisões dos pacientes⁴. Esse processo foi definido como AG não diretivo, instituído após psicólogos e assistentes sociais iniciarem o trabalho no campo da Genética^{2,5}.

O AG é um processo de comunicação que envolve a interpretação das histórias clínicas e familiares para avaliar a probabilidade de ocorrência ou recorrência de uma doença genética. É desenvolvido considerando-se os aspectos sócio-culturais, preparo educacional, crenças, prioridades e medos dos que o procuram. Os aconselhadores devem esclarecer de forma clara e adequada as condições de cada família sobre a contribuição da hereditariedade (material genético), exames disponíveis, tratamentos, medidas de prevenção e escolhas reprodutivas, para que os pacientes e consulentes se adaptem da melhor forma possível à condição genética na qual estão envolvidos^{1,6}.

Embora paradoxal, a única prática não recomendada em AG é aconselhar. Uma ampla variedade de ações, incluindo comunicação verbal e não verbal, podem revelar os valores e crenças do próprio aconselhador genético sobre a condição, por isso é essencial o cuidado com o tom de voz, com a linguagem corporal, seleção das informações, estratégias de comunicação e terminologia usadas no procedimento⁷. Os envolvidos, após o processo interativo com o aconselhador, sempre adaptado às suas condições de interpretação e compreensão, devem fazer suas escolhas baseadas no seu contexto de vida, uma vez que serão os únicos responsáveis pelas consequências de suas decisões⁴.

A não diretividade no AG tem sido amplamente discutida desde a segunda metade do século 20 como um princípio fundamental relacionado à sua prática⁸. O conceito original descreve o AG como um procedimento no qual o aconselhador deve se abster de interferir na produção das escolhas dos envolvidos, a fim de encorajar a própria tomada de decisões⁹.

Em sua estrutura, o AG deve ser um processo de caráter multidisciplinar, preparado para fornecer ao paciente um amplo espectro de intervenções que promovam o conhecimento sobre todos os aspectos relacionados ao problema genético. É importante que a equipe possua médicos, enfermeiros e psicólogos, além de possíveis outros profissionais da saúde, envolvidos direta ou indiretamente no procedimento¹⁰. É recomendável, se possível, que todos possam atuar de forma interdisciplinar, ou até mesmo transdisciplinar. No Brasil,

entretanto, uma das dificuldades dos geneticistas, que são em número reduzido, é a formação de uma equipe mínima de atuação em AG. Visando a garantia a todos os indivíduos e famílias sob risco de anomalia congênita e doença genética, o Ministério da Saúde do Brasil no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) instituiu, em janeiro de 2009, a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica (PNAIGC), que tem como objetivo principal a organização de uma linha de cuidados integrais que compreenda a promoção, prevenção, tratamentos e reabilitação de pacientes com afecções genéticas¹¹. Contudo, em função da não inclusão deste procedimento naqueles essenciais em saúde, pelos órgãos governamentais, estima-se que somente cerca de 25-30% dos atendimentos em Genética sejam realizados por especialistas na área¹². Tal inclusão, em discussão em algumas instâncias governamentais de saúde, já seria suficiente para o atendimento de parte da grande demanda existente no país, com a criação de equipes especializadas em unidades de saúde. Em países desenvolvidos, como EUA, a população está discutindo diretrizes clínicas, políticas reguladoras, e os esforços educacionais que são necessárias para promover uma utilização esclarecida de testes genéticos, que são vendidos e anunciados para os consumidores e os prestadores de cuidados de saúde, além do impacto social relativo à venda e publicidade de testes genéticos diretamente a consumidores¹³. Por outro lado, a maioria da população de países subdesenvolvidos, como o Brasil, parece não ter um conhecimento mínimo sobre terminologias genéticas ou conceitos biológicos¹⁴⁻¹⁶. Por exemplo, os casamentos consanguíneos, que são mais raros nos países desenvolvidos ainda são um desafio GC em algumas populações. Cerca de 1,1 bilhões de pessoas atualmente vivem em países onde os casamentos consanguíneos são habituais¹⁷⁻¹⁹.

Aconselhamento genético e diagnóstico laboratorial

As descobertas na área da Genética, particularmente da Genética Molecular, contribuem progressivamente para a compreensão dos fenômenos biológicos envolvidos na etiologia e progressão de doenças. No mundo em desenvolvimento, novos testes diagnósticos e preventivos são considerados como uma meta importante para a minimização das disparidades em saúde. Em muitos países desenvolvidos o AG e os testes genéticos, cada vez mais sofisticados, já se tornaram procedimentos padrões de prática clínica¹⁴.

Com base no tipo de alteração no genoma nuclear ou mitocondrial, as doenças genéticas podem ser basicamente classificadas em cinco tipos: 1) monogênicas, como Neurofibromatose, Síndrome do Cromossomo X-Frágil, Síndrome de Marfan e Síndrome de Bloom; 2) cromossômicas, como Síndrome de Down, Síndrome de Klinefelter e Síndrome de Turner; 3) somáticas, como alguns tipos de câncer; 4) mitocondriais, como Neuropatia Óptica Hereditária de Leber e 5) multifatoriais, como autismo, hipertensão arterial sistêmica e também alguns tipos de câncer¹⁵.

A prevalência das doenças genéticas na população mundial varia de 31,5 a 73,0 por 1.000 indivíduos. No Brasil, os dados confirmam que cerca de 3-5% dos nascidos vivos apresentam

alguma anomalia genética, que, em conjunto, considerando-se as diferentes etiologias, somam cerca de 10 mil doenças genéticas raras^{12,16}. A disponibilidade de exames laboratoriais, entretanto, existe apenas para uma minoria delas e, testes genéticos para diagnósticos estão disponíveis em 47 dos 66 serviços de saúde acoplados ao Sistema Único de Saúde (SUS)¹². Com o *screening* neonatal (“teste do pezinho”) são verificados, de forma regular e obrigatória no país em todos os recém-nascidos, apenas a presença de anemia hereditária e alguns distúrbios metabólicos, como a fenilcetonúria e o hipotireoidismo¹⁷, o que ainda é muito pouco.

Os avanços no campo da Genética Molecular humana estimulados pelo Projeto Genoma Humano e outros que o seguiram, conduziram a uma rápida identificação e caracterização de genes e alterações gênicas responsáveis por muitas doenças humanas¹⁸. A Base de Dados *Online Mendelian Inheritance in Man* lista 2,238 características físicas e/ou bioquímicas humanas com base molecular conhecida, entre as cerca de 10 mil doenças genéticas descritas^{16,19}. Nos Estados Unidos da América (EUA), atualmente, estão disponíveis testes genéticos moleculares para 1,513 doenças, sendo 1,225 testes disponíveis em laboratórios clínicos especializados e 288 somente em laboratórios de pesquisa²⁰. O número de testes genéticos moleculares vem crescendo de forma muito rápida, mas a disponibilidade nos serviços de saúde é muito variável, mesmo entre os países mais desenvolvidos. No Brasil, embora exames citogenéticos e alguns moleculares sejam parcialmente financiados pelo SUS, falta organização dos serviços médicos de Genética, que não estão oficializados e totalmente integrados ao Sistema Nacional de Saúde¹². A disponibilidade de exames genéticos diagnósticos é fundamental para a prática do AG, motivo pelo qual tem motivado reivindicações constantes da Sociedade Brasileira de Genética Médica juntos aos órgãos de saúde competentes, governamentais e privados²¹.

O papel do aconselhador genético

Há um consenso de que as informações dadas aos pacientes e consulentes em AG devem ser fornecidas por pessoas habilitadas, de modo preciso, sem que expressem opiniões particulares sobre as condições que estão sendo avaliadas. Os aconselhadores genéticos têm que demonstrar responsabilidade ética e profissional para promover e facilitar o diálogo significativo sobre a condição^{17,22}.

O AG é uma prática difícil, que exige amplo conhecimento de Genética, excelentes habilidades de comunicação e capacidade de ajudar pacientes a lidarem com fortes reações emocionais em um tempo limitado. Aconselhadores genéticos enfrentam as exigências da boa formação, sem o benefício da experiência clínica durante sua formação como profissional da saúde²³. Nos EUA, possuem formação mínima no nível de mestrado em genética, são formados (especializados) em programas credenciados de treinamento, mas predominantemente são titulados PhD (doutores)⁷. No Brasil, os profissionais possuem formação em diversas áreas da saúde, muitos não são especializados e não lhes é exigida pós-graduação que envolva práticas relacionadas à área de atuação.

O AG ideal, descrito por Rantanen e colaboradores (2008)²⁴, envolve resumidamente algumas diretrizes essenciais:

- 1) necessidade de um profissional devidamente treinado e com um amplo conhecimento de Genética e suas implicações éticas;
- 2) transmissão de informações relevantes, de forma clara e objetiva;
- 3) garantia de compreensão dos envolvidos;
- 4) apoio psicológico ao afetado e familiares;
- 5) consentimento informado, para algumas ações, como realização de exames preditivos;
- 6) confidencialidade das informações recebidas e fornecidas;
- 7) considerações das possíveis implicações que as informações trarão para a família;
- 8) manejo adequado da discriminação potencial advinda de alguns testes;
- 9) garantia da decisão autônoma dos assistidos.

De acordo com Niendorf e colaboradores (2009)²⁵, o aconselhador discute os riscos, benefícios e limitações dos testes genéticos propostos, além de avaliar o impacto da doença e o apoio ao indivíduo no contexto familiar¹⁷. A Tabela 1 resume algumas competências fundamentais dos aconselhados genéticos, benefícios e alguns exemplos das mesmas, segundo a *National Society of Genetic Counselors*²⁶.

Mas tais elementos são praticados de formas variadas em diferentes contextos culturais, ou seja, por modelos diferentes de oferta de AG, respeitando-se seus objetivos e diretrizes básicos. A *American National Society of Genetic Counselors* pesquisou e avaliou a capacidade de todos os modelos de serviços existentes para melhorar o acesso ao AG diante da crescente demanda no mundo. Segundo a mesma, os métodos de AG incluem a realização feita pessoalmente com os envolvidos, por telefone, em grupos e até por telegenética; a forma de acesso pelos pacientes ocorre por referência tradicional, boca-a-boca, pós triagem e auto-referência. Destaca a necessidade de estudos que avaliem a eficácia e impacto destes modelos²⁷.

Ao contrário dos Estados Unidos ou outros países desenvolvidos, há pouca informação sobre como GC é realizado no Brasil e não há diretrizes específicas ou modelos adaptados às necessidades da população.

A prática do AG, portanto, enfrenta dificuldades para se desenvolver no Brasil. Também existe uma escassez de dados sobre os profissionais capacitados para exercer a atividade de geneticista clínico e aconselhador e sobre os profissionais que efetivamente trabalham em AG, nas universidades, consultórios, convênios médicos e instituições públicas de saúde²⁸, nem mesmo são conhecidos os modelos de AG que são desenvolvidos no país.

A Sociedade Brasileira de Genética, que agrupa geneticistas humanos principalmente não médicos, exige conhecimentos de AG para a concessão de título de especialista em Citogenética Humana ou Biologia Molecular, mas não fornece o título de aconselhador¹. A Sociedade Brasileira de Genética Médica concede a titulação de geneticista ao médico que cumpre um programa de residência e presta o título de especialista, mas também não oferece o título de aconselhador¹². Também não há

qualquer tipo de controle ou fiscalização sobre a atuação de diferentes profissionais de saúde que realizam AG sem habilitação para esta função.

Portanto, uma dificuldade à oferta de serviços de AG é reconhecer o aconselhamento como uma área de atuação de um profissional de saúde devidamente preparado para tal, incentivando as associações/sociedades a estabelecerem um currículo mínimo para a formação de aconselhador. Assim, há necessidade de atuação conjunta do Ministério da Saúde e da Educação, o primeiro dando suporte os profissionais e o segundo fornecendo base para diretrizes curriculares no ensino¹.

Uma das consequências mais sérias da falta de normatização e regulamentação, é o desperdício de recursos financeiros investidos na formação de uma força de trabalho especializada em Genética que não encontra colocação, especialmente por falta de iniciativa política, com a qual as próprias associações profissionais são coniventes, enquanto as associações de pessoas afetadas por problemas genéticos permanecem passivas, por não terem esta visão, nem força de reivindicação¹. A maioria dos aconselhadores genéticos trabalha em áreas tradicionais do AG, incluindo diagnóstico pré-natal, câncer e defeitos congênitos. No entanto, as opções profissionais têm se expandido, abrangendo especialidades como cardiovascular, medicina genômica, genética neuropsiquiátrica, tecnologia de reprodução assistida e diagnóstica de pré-implantação²⁹.

No estudo de Kopesky e colaboradores (2011)³⁰, com estudantes de graduação em Biociências, foi constatada familiaridade dos mesmos com o AG, e que eles possuíam percepções muito semelhantes sobre a profissão de aconselhador genético. Comparadas aos homens, as mulheres relataram maior interesse na carreira de aconselhador e classificaram os aspectos interpessoais como fundamentais ao trabalho. As diferenças de interesse entre os gêneros são consistentes com o atual desequilíbrio entre os sexos na profissão e com a pequena porcentagem de homens que almejam cursar um programa de pós-graduação nessa área³¹. Pode-se inferir que a remuneração oferecida ao exercício da profissão, pelo menos no Brasil, pode não ser um atrativo, ou que as características próprias deste tipo de atividade atrairiam mais as mulheres, que são mais zelosas.

De acordo com Burgess (2011)³², uma das questões fundamentais na profissão é “como realizar o AG”, que envolve conceitos de terapia centrada no paciente, na construção do relacionamento e no envolvimento, utilizando técnicas de escuta ativa, abordagens de “não julgamento” e empatia. O aconselhador deve ser capaz de trabalhar com os atributos individuais dos pacientes a fim de alcançar um resultado adequado pelo relacionamento construído.

Foi referido como é importante que os pacientes e seus familiares tenham total entendimento da condição genética, de seu surgimento e consequências. O nível de conhecimento, por exemplo, pode afetar a habilidade do indivíduo na tomada de decisões sobre terapêutica e reprodução²⁸. O estudo de Plumridge e colaboradores (2011)³³ mostrou, inclusive, que os irmãos de afetados por doenças hereditárias também necessitam

de auxílio por parte dos pais, para suporte, e dos especialistas, para entender e auxiliar a convivência no dia-a-dia com o afetado. Entrevistas realizadas com outras crianças envolvidas, direta ou indiretamente com a doença, mostraram preferência na recepção das informações tão logo fossem capazes de absorver a notícia e seus efeitos na família. A necessidade de informação dos irmãos pode ser negligenciada em algumas famílias, e eles precisam desta informação para entender o ente afetado e seu próprio papel no contexto familiar. Os aconselhadores e outros profissionais da saúde precisam melhorar a percepção dos pais em entender as necessidades de suporte e informação dos irmãos e outros familiares nos diferentes estágios do desenvolvimento e progressão da doença³³.

O aconselhador, portanto, não encontra muitas facilidades na condução do processo do AG e sua função extrapola, e muito, a já difícil tarefa de transmitir adequadamente uma informação técnica^{34,35}.

Assim, as consequências desta atuação complexa podem ser desgastantes para os profissionais. Por exemplo, Injeyan e colaboradores (2011)³⁶ observaram que os aconselhadores genéticos estão em risco de desenvolver “Fadiga da Compaixão”, uma desordem de estresse traumático secundário ao atendimento, que pode interferir muito negativamente no seu desempenho. Profissionais otimistas têm uma melhor saúde física, níveis de bem-estar psicológicos mais elevados, e buscam mais apoio social do que os pessimistas. Estas diferenças mostraram-se benéficas, aumentando a resistência à “Fadiga da Compaixão” e podem suavizar as consequências do estresse traumático secundário.

É importante, portanto, que além da capacidade intelectual (conhecimento de genética), o aconselhador seja capacitado para dar suporte psicológico aos pacientes e consulentes, mas com estratégias de proteção de sua própria saúde mental.

Considerações finais

O Aconselhamento Genético é uma atividade essencial para ajudar a compreensão dos pacientes e consulentes das condições genéticas deletérias nas quais estão envolvidos. O estabelecimento de um diagnóstico genético permite que não só se determine a natureza dos riscos, mas as opções disponíveis, consequências de cada opção, custos psicológicos, entre outros.

Com todo respeito à autonomia do paciente, a divulgação eficaz das informações facilita a compreensão, a comunicação com membros da família em situação de risco e o manejo clínico adequado. Considerar os aspectos psicossociais em todo o processo de AG também auxilia a compreensão dos assistidos e resposta positiva quanto à adesão terapêutica, busca de recursos, suporte e mecanismos próprios de enfrentamento. O incentivo às atividades de AG, com equipes multiprofissionais capacitadas é imperativo no Brasil. Se realmente há intenção de um dia poder usufruir de forma abrangente da biotecnologia em saúde, há necessidade de uma mudança urgente e radical na forma como a Genética Médica é planejada e valorizada no Brasil.

Referências

- 1 - Novoa MC, Fróes Burnham T. Desafios para a universalização da genética clínica: o caso brasileiro. *Rev Panam Salud Publica* 2011; 29(1): 61–8.
- 2 - Chieng WS, Chan N, Lee, SC. Non-directive Genetic Counselling – Respect for Autonomy or Unprofessional Practice? *Ann Acad Med Singapore* 2011; 40(1): 36-47.
- 3 – Reed SC. Counseling in human genetics. n.6. Dight Inst. Bull. Minneapolis: University of Minnesota Press; 1949.
- 4 - Pina-Neto JM. Genetic counseling. *J Pediatr* 2008; (84): 20-26.
- 5 - Guedes C, Diniz D. A ética na história do aconselhamento genético: um desafio à educação médica. *Rev Bras Educ Med* 2009; 33(2): 247-52.
- 6 - Cabanillas Farpón R, Cadiñanos Bañales J. Hereditary hearing loss: genetic counselling. *Acta Otorrinolaringol Esp* 2012; 63(3): 218-29.
- 7 - Weil J. *Psychosocial Genetic Counseling*. New York: OXFORD; 2000.
- 8 - Sorenson JR. Genetic counseling: value that have mattered. In: Bartels DM, Leroy BS, Caplan AL, editors. *Prescribing our future: ethical challenges in genetic counseling*. New York: Aldine de Gruyter; 1993. p.3-14.
- 9 - Kessler S. Psychosocial aspects of genetic counseling. IX. Teaching and counseling. *J Genet Couns* 1997, 6(3): 287-295.
- 10 - Garicochea B, Barros, MCM. Aconselhamento genético em cancer. In: Carvalho VA, Franco MHP, Kovacs MJ, Liberato RP, Macieira RC, Veit MT, Gomes MJB, Barros, LHC. *Temas em psico-oncologia*. 1 ed. Sao Paulo: Summus, 2008, p. 25-31.
- 11 - Melo DG, Lessa ACO, Teixeira-Filho JL, Nhoncane GC, Drizlionoks E, Klein C, et al. Perfil clínico-epidemiológico da genética médica no Sistema Único de Saúde: análise do município de São Carlos, SP. *BEPA, Boletim Epidemiológico Paulista*. 2010; 7(75):4-15.
- 12 – Horovitz DDG, Ferraz VEF, Dain S, Marques-de-Faria AP. Genetic services and testing in Brazil. *J Community Genet* 2012; 1-15.
- 13 - Myers MF. Health care providers and direct-to-consumer access and advertising of genetic testing in the United States. *Genome Med*. 2011; 3(12):81.
- 14 - Mohanty D, Das K. Genetic counselling in tribals in India. *Indian J Med Res*. 2011; 134:561-71.
- 15 - Tschudin S, Huang D, Mor-Gültekin H, Alder J, Bitzer J, Tercanli S. Prenatal counseling—implications of the cultural background of pregnant women on information processing, emotional response and acceptance. *Ultraschall Med*. 2011; 32 Suppl 2:E100-7.
- 16 - Abad PJ. Explanatory models of illness may facilitate cultural competence in genetic counseling. *J Genet Couns*. 2012; 21(4):612-4.
- 17 - Strauss BS. Genetic counseling for thalassemia in the Islamic Republic of Iran. *Perspect Biol Med*. 2009; 52(3):364-76.
- 18 - Chkioua L, Khedhiri S, Ben Turkia H, Chahed H, Ferchichi S, Ben Dridi MF, et al. Hurler disease (mucopolysaccharidosis type IH): clinical features and consanguinity in Tunisian population. *Diagn Pathol*. 2011; 6:113.
- 19 - Hamamy H, Antonarakis SE, Cavalli-Sforza LL, Temtamy S, Romeo G, Kate LP, et al. Consanguineous marriages, pearls and perils: Geneva International Consanguinity Workshop Report. *Genet Med*. 2011; 13(9):841-7.
- 14 - Young MA. Ethical tensions in genetic counselling research. *Monash Bioeth Rev* 2011; 29(3): 1-12.
- 15 - Fett-Conte AC. Princípios de Genética Clínica. In: Sociedade Brasileira de Clínica Médica. Programa de Atualização em clínica médica: Ciclo 5/Módulo 4. São Paulo: Artmed Panamericana 2008; 69-101.
- 16 - Raskin S. Projeto Genoma Humano: Ganhos, exageros, frustrações e esperanças dez anos depois. *Sociedade Brasileira de Genética Médica*. 2010; 1-10.
- 17 - Meilleur KG, Coulibal YS, Traoré M, Landouré G, La Pean A, Sangaré M, et al. Genetic testing and counseling for hereditary neurological diseases in Mali. *J Community Genet* 2011; (2): 33–42.
- 18 - Quality Assurance and Proficiency Testing for Molecular Genetic Testing: Summary Results of a Survey of 18 OECD Member Countries. OECD - Organization for Economic CoOperation and Development 2005. Disponível em: <<http://www.oecd.org/dataoecd/25/12/34779945.pdf>>. Acesso em: 05 mar. 12.
- 19 - OMIM. Charcot-Marie-Tooth Disease, Demyelinating, Type 1B; CMT1B. McKusick-Nathans Institute of Genetic Medicine, Johns Hopkins University and National Center for Biotechnology Information, National Library of Medicine. Baltimore (MD) and Bethesda (MD). Disponível em: <<http://omim.org/entry/118200>>. Acesso em: 05 mar. 12.
- 20 - GeneTests. Medical Genetics Information Resource (database online): University of Washington, Seattle 2008. Disponível em: <<http://www.genetests.org/>>. Acesso em: 05 mar. 12.
- 21 - Sociedade Brasileira de Genética Médica 2013. Disponível em: <http://www.sbgm.org.br/>.
- 22 - Hodgson J, Weil J. Talking about Disability in Prenatal Genetic Counseling: A Report of Two Interactive Workshops. *J Genet Couns* 2012; 21(1):17-23.
- 23 - Jungbluth C, MacFarlane IM, Veach PM, Leroy BS. Why is everyone so anxious?: An exploration of stress and anxiety in genetic counseling graduate students. *J Genet Couns* 2011; (20): 270–86.
- 24 - Rantanen E, Hietala M, Kristoffersson U, Nippert I, Schmidtke J, Sequeiros J, et al. What is ideal genetic counselling? A survey of current international guidelines. *Eur J Hum Genet* 2008; (16): 445–52.
- 25 - Core Skills of Genetic Counselors. National Society of Genetic Counselors. Disponível em: <http://www.nsgc.org/Portals/0/Career/Core%20Skills%20of%20Genetic%20Counselors.pdf>
- 26 - National Society of Genetic Counselors. Core Skills of Genetic Counselors. 2010.
- 27 - Cohen SA, Gustafson SL, Marvin ML, Riley BD, Uhlmann WR, Liebers SB, Rousseau JA. Report from the National Society of Genetic Counselors service delivery model task force: a proposal to define models, components, and modes of referral

- . J Genet Couns. 2012; 21(5):645-51.
- 28 - O'Shea R, Murphy AM, Treacy E, Lynch SA, Thirlaway K, Lambert D. Communication of Genetic Information by Other Health Professionals: The Role of the Genetic Counsellor in Specialist Clinics. J Genet Couns 2011; 20(2): 192-203.
- 29 - National Society of Genetic Counselors, Inc. (2010). 2010 Professional Status Survey: Executive Summary. Disponível em: <http://www.nsgc.org/Portals/0/Publications/PSS%202010%20Executive%20Summary%20FINAL.pdf>
- 30 - Kopesky JW, Veach PM, Lian F, Leroy BS. Where are the Males? Gender Differences in Undergraduates' Interest in and Perceptions of the Genetic Counseling Profession. J Genetic Couns 2011; 20(4): 341-54.
- 31 - Yashar, B. Data on applicants to American Board of Genetic Counselors certified genetic counseling programs. In: Association of Genetic Counseling Program Directors (AGCPD) meeting. 2010; Dallas. Abstracts. Texas; 2010.
- 32 - Burgess M. Developing my Preferred Model of Genetic Counselling. J Genet Couns 2011; 21(2):177-8
- 33 - Plumridge G, Metcalfe A, Coad J, Gill P. Parents' Communication with Siblings of Children Affected by an Inherited Genetic Condition. J Genet Couns 2011; 20(4):374-83.
- 34 - Riley BD, Culver JO, Skrzynia C, Senter LA, Peters JA, Costalas JW, et al. Essential Elements of Genetic Cancer Risk Assessment, Counseling, and Testing: Updated Recommendations of the National Society of Genetic Counselors. J Genet Couns 2012; 21(2): 152-61.
- 35 - Robson ME, Storm CD, Weitzel J, Wollins DS, Offi, K. American society of clinical oncology policy statement update: genetic and genomic testing for cancer susceptibility. J Clin Oncol 2010; 28(5): 893-901.
- 36 - Injeyan MC, Shuman C, Shugar A, Chitayat D, Atenafu EG, Kaiser A. Personality Traits Associated with Genetic Counselor Compassion Fatigue: The Roles of Dispositional Optimism and Locus of Control. J Genet Couns 2011; 20(5): 526-40.

Endereço para correspondência:

Laboratório de Genética – Hemocentro
Av. Brigadeiro Faria Lima, 5544 Vila São Pedro
São José do Rio Preto, SP
CEP: 15090-000
Telefone: 55 17 32015000, ramal 1931
Email: genetica@famerp.br

| Competências fundamentais dos Aconselheiros Genéticos | Benefícios da habilidade para empregadores/clientes | Exemplos do uso das habilidades |
|---|--|---|
| Conhecimento profundo e amplo de Genética | Melhora da qualidade dos serviços prestados | Atuação em áreas de avaliação de risco pré-natal; diagnóstico pediátrico e adulto; avaliação de risco pré-sintomático para doença hereditária e comum |
| Capacidade de adaptar, traduzir e transmitir informações complexas de forma simples e relevante para uma ampla gama de clientes | Transferência de conhecimento especializado para outros (pacientes, consultentes, outros profissionais, etc) | Educação do paciente; ensino médico; resumo de casos; habilidade de falar em público e escrever artigos científicos; criação de material informativo/educativo |
| Fortes habilidades de relacionamento interpessoal, inteligência emocional e autoconhecimento | Promover o trabalho em equipe, colaboração e formação de consenso; apoio aos pacientes e familiares | Formação de equipe multifuncional e colaboração entre equipes; rede para expandir recursos disponíveis; motivação de outros; promover adesão a tratamentos; gestão de pessoas e desenvolvimento humano |
| Capacidade de compreender e analisar um problema complexo | Encontrar soluções para o problema | Avaliação dos riscos; interpretação dos resultados; avaliação da história familiar; análise de sessão de aconselhamento para fornecer informações relevantes e de acompanhamento; utilização de dados para conclusões bem fundamentadas |
| Habilidades de pesquisa | Cumprir prazos e fornecer respostas oportunas | Identificação de fontes de informações incluindo a literatura médica e especializada e extrair informações relevantes para o cliente; autodidatismo; publicações científicas |
| Profundo conhecimento dos serviços de saúde | Busca de soluções clinicamente viáveis, aplicáveis e de responsabilidade fiscal | Desenvolvimento de protocolos clínicos e de políticas de saúde; identificação de benefícios relevantes da genética para efeitos de comercialização |