

**DESAFIOS DO ACONSELHAMENTO GENÉTICO E A
RESPONSABILIDADE DO ENFERMEIRO NESTA PRÁTICA**
*CHALLENGES OF GENETIC COUNSELING AND THE
RESPONSIBILITY*

DOI: <https://doi.org/10.56001/btbms.2024v1n1.e1526>

Submetido em: 01/11/2024

Revisado em: 10/11/2024

Publicado em: 13/11/2024

Nadly Melo de Lima

Universidade Federal de Campina Grande, Unidade Acadêmica de
Enfermagem, Cuité-Paraíba

<http://lattes.cnpq.br/8980694234562644>

Arícia Vitória Soares Monteiro

Universidade Federal de Campina Grande, Unidade Acadêmica de
Enfermagem, Cuité-Paraíba

<http://lattes.cnpq.br/9928452931145266>

Janiele de Azevedo Silva

Universidade Federal de Campina Grande, Unidade Acadêmica de
Enfermagem, Cuité-Paraíba

<http://lattes.cnpq.br/2482371040332715>

José Mateus Ismael Lima

Universidade Federal de Campina Grande, Unidade Acadêmica de
Enfermagem, Cuité-Paraíba

<http://lattes.cnpq.br/9870172752008444>

Igor Luiz Vieira de Lima Santos

Universidade Federal de Campina Grande, Unidade Acadêmica de Biologia e
Química, Cuité-Paraíba

<http://lattes.cnpq.br/6976858979875527>

Editora Science Publishing Group

2024 The Author(s). Published by the Editora Science under the terms of the Creative Commons Attribution License
<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/>

Resumo

Introdução: O aconselhamento genético é vital para compreender e lidar com doenças hereditárias, exigindo uma abordagem multidisciplinar. **Objetivo:** compreender os desafios e responsabilidades dos enfermeiros nessa área. **Metodologia:** incluiu uma revisão narrativa da literatura, analisando desafios e responsabilidades dos enfermeiros no aconselhamento genético. A pesquisa bibliográfica foi realizada em plataformas como SciELO e PubMed, a seleção dos estudos seguiu critérios de inclusão, resultando em 35 artigos científicos. **Resultados e discussões:** a importância do aconselhamento genético na era genômica, aborda desde coleta de informações até comunicação com a família. A preservação da confidencialidade das informações genéticas e a consideração da diversidade cultural são fundamentais. O papel dos enfermeiros abrange suporte emocional, coordenação de cuidados e respeito à diversidade cultural, sendo que a colaboração multidisciplinar é crucial. **Considerações finais:** o aconselhamento genético é fundamental na saúde, com os enfermeiros desempenhando um papel central na prestação de cuidados holísticos e éticos.

Palavras-Chave: Desafios; aconselhamento genético; enfermagem.

Abstract

Introduction: Genetic counseling is vital to understanding and dealing with hereditary diseases, requiring a multidisciplinary approach. **Objective:** to understand the challenges and responsibilities of nurses in this area. **Methodology:** included a narrative review of the literature, analyzing challenges and responsibilities of nurses in genetic counseling. The bibliographic research was carried out on platforms such as SciELO and PubMed, the selection of studies followed inclusion criteria, resulting in 35 scientific articles. **Results and discussions:** the importance of genetic counseling in the genomic era, covering everything from information collection to communication with the family. Preserving the confidentiality of genetic information and considering cultural diversity are essential. The role of nurses encompasses emotional support, care coordination and respect for cultural diversity, with multidisciplinary collaboration being crucial. **Final considerations:** genetic counseling is fundamental in healthcare, with nurses playing a central role in providing holistic and ethical care.

Keywords: Challenges; genetic counseling; nursing.

Introdução

O aconselhamento genético é utilizado para a resolução de problemas que estão inteiramente ligados a ocorrência ou recorrência de uma doença geneticamente presente em uma família, onde essa área da medicina torna-se fundamental para indivíduos e famílias a compreenderem sobre a probabilidade de serem afetados por uma doença hereditária ou o risco de uma condição genética ser passada para as futuras gerações, sendo que esse processo envolve história médica familiar e testes genéticos, exigindo também uma abordagem multidisciplinar. Dentro desse contexto, é evidente que o aconselhamento genético não se limita apenas à mera transmissão de informações, mas se envolve também em diversas fases que ocorrem através do diagnóstico, sendo necessário um suporte emocional

e auxílio na tomada de decisões tanto para os pacientes quanto para suas famílias (Pina-Neto, 2008).

Nessa perspectiva, o aconselhamento genético enfrenta diversos obstáculos que vão desde desafios éticos na comunicação até a interpretação das informações genéticas. Diante disso, é de suma importância a abordagem multidisciplinar, visando garantir, da melhor forma possível, um suporte aos pacientes e familiares, pois a preservação da confidencialidade das informações genéticas tem que ser respeitada, sendo indispensável políticas robustas de proteção desses dados. Dentre os desafios, tem a questão da compreensão e interpretação exata dos resultados dos testes realizados, pois qualquer erro pode ser extremamente arriscado para a vida do paciente, pois isso é indispensável profissionais especializados e tecnologias que sejam capazes de realizar uma avaliação com resultado concreto (Guedes, 2007).

Ademais, o aconselhamento genético visa fazer com que todos os cidadãos tenham acesso e que seja igualmente para todos, sem que a questão financeira seja um empecilho, entretanto não é bem assim que acontece na realidade das pessoas. Muitas comunidades, especialmente aquelas em áreas rurais ou economicamente desfavorecidas, enfrentam barreiras significativas para acessar serviços de aconselhamento genético de qualidade devido à falta de infraestrutura médica adequada, à escassez de profissionais treinados e à falta de financiamento público para esses serviços. Essas disparidades exacerbam as desigualdades no acesso aos cuidados de saúde genética e podem resultar em consequências adversas para indivíduos e famílias que enfrentam condições genéticas complexas (Guedes, 2007).

O enfermeiro desempenha um papel central e abrangente, fornecendo não apenas suporte técnico, mas também apoio emocional, coordenação do cuidado e respeito à diversidade cultural dos pacientes. Portanto, a colaboração de uma equipe multidisciplinar, na qual o enfermeiro desempenha um papel crucial, é fundamental para garantir um aconselhamento genético eficaz, ético e centrado no paciente.

Metodologia

Essa produção acadêmica consiste em uma revisão narrativa da literatura, a qual foi desenvolvida através de uma pesquisa bibliográfica, com a finalidade de realizar a análise sistemática dos conteúdos científicos que evidenciam os desafios envolvidos na prática do aconselhamento genético, além de explorar a responsabilidade dos profissionais de enfermagem nessa prática. O objetivo central é construir evidências consolidadas dos conhecimentos de relevância para o estabelecimento de uma atuação profissional eficaz, sobretudo, no âmbito da Enfermagem.

Além disso, o artigo explora, de maneira minuciosa, a importância da prática do aconselhamento genético e o papel dos profissionais de enfermagem na promoção dessa prática, buscando elencar, de forma sistemática e organizada, os resultados obtidos em outros estudos, com a finalidade de fornecer uma compreensão de conceitos mais detalhada acerca da temática em questão.

De acordo com os argumentos expostos por Ribeiro (2014), as revisões narrativas representam uma análise bibliográfica que condensa e sintetiza informações já publicadas, oferecendo uma perspectiva abrangente e compreensiva sobre um tema específico. Esta metodologia se revela como um recurso valioso no contexto educacional, permitindo a sistematização e organização dos dados existentes. Embora apresentem uma estrutura menos rígida do que as revisões sistemáticas, as revisões narrativas proporcionam uma narrativa coesa, oferecendo contribuições substanciais. Sua flexibilidade permite a exploração de nuances e a adoção de múltiplas abordagens, o que contribui significativamente para a compreensão holística de um determinado assunto.

Quanto ao método de busca de fontes bibliográficas, foi realizada entre os dias 26 de dezembro de 2023 e 5 de janeiro de 2024, utilizando plataformas online renomadas como SciELO, PubMed e Biblioteca Virtual em Saúde. O objetivo foi expandir a compreensão acerca dos desafios envolvidos na prática do aconselhamento genético, bem como destacar o papel da equipe de enfermagem nesse processo. Foram utilizados termos como "Desafios", "Aconselhamento

genético" e "Profissional de Enfermagem", adaptados para as plataformas de pesquisa que possuem a língua inglesa como idioma. Outrossim, foram utilizados operadores booleanos, a exemplo de "AND", "OR" e "NOT", para apurar as buscas e incluir publicações recentes sobre a temática.

Nesse cenário, para a seleção dos estudos sob análise, foram adotados critérios de inclusão, considerando a acessibilidade de artigos completos em plataformas acadêmicas, a relevância qualitativa dos dados sobre o tema e a limitação temporal, a qual limitou-se aos estudos publicados nos últimos 20 anos, de 2004 a 2023. Desse modo, estudos que não satisfizeram tais critérios foram excluídos da análise.

A análise dos conteúdos dos artigos envolveu uma avaliação detalhada dos resumos e títulos dos artigos resultantes dos filtros aplicados. Inicialmente, identificaram-se 140 artigos, sendo 54 removidos por falta de pertinência direta. A amostra final compreendeu 36 artigos científicos e outras fontes, os quais exploraram os desafios envolvidos na prática do aconselhamento genético e as responsabilidades dos profissionais de enfermagem nessa prática. Essas informações foram sintetizadas e organizadas para compor um trabalho coeso, visando facilitar a análise do conteúdo relevante. Posteriormente, houve a categorização sistemática utilizando o software Microsoft Office Word.

Resultados e Discussão

O aconselhamento genético consiste em um processo de comunicação que abrange questões humanas relacionadas à existência ou risco de uma determinada doença genética em uma família. De acordo com os estudos analisados, esse processo envolve a atuação de profissionais treinados para auxiliar o paciente ou a sua família a compreender os aspectos médicos envolvidos, incluindo diagnóstico, evolução da doença e opções de tratamento disponíveis, bem como possibilitar que compreendam o papel da herança genética na doença e no risco de recorrência para membros específicos da família. Nesse sentido, o objetivo fundamental desse processo é que os pacientes e familiares entendam as diferentes alternativas para lidar com o risco de recorrência da doença e que possam escolher, dentre as

alternativas, um caminho de ação apropriado, considerando o risco, os objetivos familiares, princípios éticos e religiosos, e agir de acordo com essa decisão (Cardoso; Júnior, 2016; Lee; Thong, 2013).

Nesse ínterim, mediante a análise dos estudos, torna-se perceptível que o aconselhamento genético se revela como uma prática essencial no âmbito da saúde, sobretudo à medida que adentra na era da genômica. Tendo em vista que, a partir da crescente capacidade de analisar e interpretar informações genéticas, surgem desafios éticos, sociais, assim como clínicos que permeiam esse campo. Desse modo, o aconselhamento genético configura-se como um processo, o qual engloba a comunicação de informações complexas, além de fornecer suporte emocional, bem como auxílio aos indivíduos e famílias acerca da compreensão diante das implicações das descobertas genéticas (Guedes; Diniz, 2009; Pina-Neto, 2008).

Sob esse viés, o procedimento de aconselhamento genético envolve diversas fases, as quais incluem desde a investigação, a identificação ou confirmação do diagnóstico, até a avaliação do risco e a comunicação com familiares. Desse modo, de acordo com os estudos analisados, a fase inicial corresponde a realização de uma coleta detalhada de informações, a qual é realizada por meio de entrevistas minuciosas com os pacientes, além da realização de exames físicos meticulosos, sendo essa uma fase fundamental, posto que, a partir dela, é possível compreender não só a condição genética em questão, mas também traçar um histórico familiar abrangente. Nesse sentido, em tal etapa obtém-se o histórico familiar, o qual abrange desde as preocupações familiares até as informações sobre o período pré-natal, histórico ocupacional, antecedentes familiares, bem como o estudo da genealogia familiar, por meio da avaliação do heredograma (Jorde et al., 2010; Paneque; Sequeiros; Skirton, 2012).

Além disso, a partir dos estudos sob análise, nota-se que os exames complementares também podem ser solicitados nessa fase, para realizar a confirmação do diagnóstico. Esses exames podem incluir testes de cariótipos, para avaliar a estrutura dos cromossomos, e análises moleculares, para examinar genes específicos relacionados a determinadas condições. Desse modo, compreende-se que esses detalhes são imprescindíveis para estimar o risco de recorrência da

doença em membros específicos da família, sendo crucial para determinar se a doença foi transmitida por um dos genitores ou é resultante uma mutação nova, de modo que tal orientação acerca da etiologia genética influi diretamente as orientações futuras (Euhus; Robinson, 2013; Jorde et al., 2010).

Após a fase diagnóstica, adentra-se em uma etapa delicada, na qual ocorre a comunicação com a família. Desse modo, é nessa fase que o papel do profissional de aconselhamento genético mostra-se crucial, visto que tais profissionais devem compartilhar informações genéticas complexas, de forma mais acessível e compassiva possível, tendo em vista que a família tem o direito de compreender não apenas o diagnóstico e suas implicações, como também os possíveis tratamentos, prognósticos e as causas subjacentes da condição genética. Nessa conjuntura, esse processo de comunicação é contínuo, porque será necessário que a família tome decisões ao longo da vida e se adapte às mudanças e aos desafios que surgirem, de modo que se torna perceptível que o aconselhamento genético se configura como um suporte em evolução para auxiliar a família a enfrentar as complexidades da condição genética em questão (Nussbaum, 2008; Pina-Neto, 2008).

Sob essa ótica, percebe-se que o aconselhamento genético é um processo complexo e que ainda envolve uma série de desafios para a sua realização eficaz, de modo que os impasses enfrentados nesse campo são diversos e multifacetados, abrangendo desde a complexidade ética inerente à comunicação até a interpretação das informações genéticas pelos profissionais. Esses desafios demandam uma abordagem multidisciplinar, sensível e em constante atualização para garantir que o aconselhamento genético seja desenvolvido de maneira eficaz, fornecendo um suporte holístico e ético aos indivíduos e suas famílias. Nesse contexto, destaca-se que os profissionais de enfermagem desempenham um importante papel na superação desses desafios.

Nesse sentido, de acordo com os estudos, é imperioso postular que a preservação da confidencialidade e da privacidade das informações genéticas constitui um desafio ético e legal no âmbito do aconselhamento genético, de modo que a proteção desses dados é fundamental para garantir a integridade e a segurança do paciente. Diante disso, o enfermeiro assume o compromisso de

assegurar a confidencialidade dessas informações, em conformidade com as leis e diretrizes éticas para o adequado gerenciamento dos dados genéticos. Ademais, em situações em que a revelação de descobertas genéticas possa afetar outros membros da família do paciente, surgem dilemas éticos, em que, nestes casos, o enfermeiro assume a responsabilidade de orientar sobre a importância da comunicação ética das informações genéticas dentro do âmbito familiar, respeitando a autonomia do paciente (Bottorf et al., 2005; Guedes; Diniz, 2005).

Além disso, em concomitância com a análise dos estudos, postula-se que a diversidade cultural, social, assim como econômica dos pacientes integra ainda mais complexidade ao aconselhamento genético, visto que as crenças, os valores, bem como as experiências culturais exercem influência direta na forma como o paciente percebe a genética e toma decisões relacionadas à saúde. Nessa conjuntura, a partir da compreensão das práticas culturais e crenças dos pacientes, torna-se possível proporcionar ao enfermeiro a construção de uma relação pautada na confiança, respeitando as particularidades de cada indivíduo, de modo que o respeito em virtude da diversidade cultural possibilita a comunicação e a compreensão mútua entre os pacientes e os profissionais de enfermagem, sendo assim, elementos fundamentais para um aconselhamento genético efetivo (Bertollo et al., 2013; Tarabay, 2014).

Nesse viés, torna-se perceptível que o enfermeiro exerce uma função central e abrangente no âmbito do aconselhamento genético, visto que a responsabilidade desse profissional ultrapassa a mera transmissão de informações genéticas, envolvendo, assim, a prestação de suporte emocional, a compreensão das necessidades individuais dos pacientes e a coordenação do cuidado multidisciplinar. No contexto do aconselhamento genético, a habilidade de comunicação empática desponta como uma das competências essenciais do enfermeiro, sendo necessário que esse profissional esteja apto a lidar com as emoções tanto dos pacientes quanto de suas famílias, oferecendo, assim, suporte emocional diante de informações que possam ter impacto significativo na vida dos indivíduos. Além disso, o enfermeiro desempenha a função de elo entre o paciente e a equipe multidisciplinar de saúde, ao coordenar a troca de informações, bem

como o planejamento do cuidado prestado, o que implica acompanhar o paciente ao longo de todo o processo, esclarecendo dúvidas, fornecendo informações adicionais e encaminhando para outros profissionais, quando necessário (Cardoso; Júnior, 2016; Guimarães; Coelho, 2010).

Desse modo, para que o aconselhamento genético ocorra de maneira eficaz, é necessária a colaboração de uma equipe multidisciplinar, a qual deve ser formada por médicos, geneticistas, psicólogos e outros profissionais de saúde. Nesse sentido, o profissional de enfermagem atua fornecendo um atendimento holístico, de modo que a sua participação no processo de aconselhamento genético auxilia na construção de uma melhor relação entre os pacientes e os profissionais de saúde, contribuindo, então, para um ambiente pautado no cuidado integral e confiança. Assim, a participação do enfermeiro nesse contexto promove uma compreensão mais abrangente das necessidades dos pacientes, fornecendo um cuidado mais completo e humanizado (Moreira et al., 2022; Torres, 2019).

Nessa ótica, percebe-se que a prática da enfermagem no aconselhamento genético se fundamenta em conhecimentos genéticos, biológicos, sociais e comportamentais, sendo essencial que o aconselhamento genético seja conduzido por enfermeiros capacitados. Esse serviço pode aliviar a angústia dos portadores de doenças genéticas e de seus familiares, fornecendo informações sobre o risco de recorrência dessas condições. Além disso, ao identificar o problema, esse suporte possibilita o conhecimento do prognóstico e a elaboração de estratégias preventivas, facilitando um tratamento mais direcionado e um planejamento de cuidados específico para cada paciente (Cardoso; Júnior, 2016; Tarabay, 2014).

Em síntese, compreende-se que o aconselhamento genético enfrenta desafios que ultrapassam a esfera técnica. Desse modo, a habilidade do enfermeiro em comunicar informações complexas, respeitar a diversidade cultural, assegurar a confidencialidade das informações genéticas e prover suporte emocional emerge como elemento fundamental para a eficácia e ética desse processo. Nesse cenário, o papel do enfermeiro se configura como indispensável, assegurando um cuidado humanizado, centrado no paciente e fundamentado nos princípios de integridade, respeito e confiança.

Considerações finais

Em concomitância aos fatos mencionados, verificou-se que o aconselhamento genético se configura como uma área essencial e desafiadora, situada na interseção entre a genética e a saúde, na qual a atuação do enfermeiro desempenha um papel fundamental. Nesse contexto, diante da crescente compreensão dos aspectos genéticos relacionados a diversas condições de saúde, o aconselhamento genético tornou-se um componente crítico para orientar tanto indivíduos quanto famílias acerca dos riscos genéticos, possibilitar a tomada de decisões embasadas, bem como auxiliar na gestão das implicações emocionais que permeiam a vida dos pacientes.

Assim, é válido postular que o aconselhamento genético, guiado por princípios éticos, tem como propósito fornecer informações claras e precisas sobre riscos, possibilidades e implicações genéticas, trata-se, desse modo, de um processo complexo, posto que abrange desde a minuciosa avaliação de históricos familiares até a análise de dados genéticos, culminando na comunicação acessível dos resultados aos pacientes. Diante disso, a relevância da atuação do profissional de enfermagem torna-se notória, uma vez que exige competências como a comunicação empática, a habilidade na interpretação de dados genéticos, além da capacidade de orientar eficazmente os pacientes e suas famílias ao longo desse processo.

Nesse viés, os desafios nesse contexto são multifacetados, visto que a complexidade das informações genéticas pode ser impactante para os pacientes, assim, o profissional de enfermagem atua como agente facilitador no aconselhamento genético, ao promover um ambiente acolhedor, respeitando a autonomia e o direito à informação do paciente, proporcionando, dessa forma, suporte emocional aos indivíduos. Nessa conjuntura, torna-se imprescindível que o enfermeiro transmita as informações considerando o conhecimento prévio do paciente, assim como de suas necessidades específicas, sendo assim, o profissional de enfermagem, no que concerne aos aspectos éticos do aconselhamento genético,

assume a responsabilidade pela confidencialidade, respeito à privacidade e promoção da autonomia do paciente.

Portanto, conclui-se que o aconselhamento genético constitui uma prática fundamental na interface entre genética e cuidados de saúde prestados aos pacientes. Nesse ínterim, a atuação do enfermeiro nesse contexto revela-se de extrema importância, exigindo competência técnica, empatia e aderência a princípios éticos. Dessa forma, diante da complexidade genética, o profissional de enfermagem desempenha um papel crucial ao oferecer suporte emocional, informações acessíveis e orientação responsável, contribuindo, assim, para a construção de uma abordagem genética centrada no paciente e embasada em princípios éticos na prática clínica.

Referências

BARR, J. A. et al. Current practice for genetic counselling by nurses: An integrative review. *International Journal of Nursing Practice*, v. 24, n. 2, p. e12629, 20 fev. 2018.

BERTOLLO, E.M.G. et al. Genetic counseling process. *Arq Ciênc Saúde*, 2013, jan-mar 20(1) 30-6.

BOTTORFF, J. L. et al. Canadian Nursing in the Genomic Era: A Call for Leadership. *Nursing Leadership*, v. 18, n. 2, 15 maio 2005.

CARDOSO, M. C. V.; JÚNIOR, D. A. C. Enfermagem em genômica: o aconselhamento genético nas práticas assistenciais. *Revista Mineira de Enfermagem*, v. 20, n. 0, 2016.

EUHUS, D. M.; ROBINSON, L. Genetic Predisposition Syndromes and Their Management. *Surgical Clinics of North America*, v. 93, n. 2, p. 341–362, abr. 2013.

GUEDES, C.; DINIZ, D. A ética na história do aconselhamento genético: um desafio à educação médica. *Revista Brasileira de Educação Médica*, v. 33, n. 2, p. 247–252, jun. 2009.

GUEDES, C.. A genética e seus desafios no Brasil contemporâneo. *História, Ciências, Saúde-Manguinhos*, v. 14, n. 4, p. 1421–1424, out. 2007.

GUEDES, C; DINIZ, D. Confidencialidade, aconselhamento genético e saúde pública: um estudo de caso sobre o traço falciforme. *Cad. Saúde Pública*, Rio de Janeiro, 21(3):747-755, mai-jun, 2005.

GUIMARÃES, C.T.L.; COELHO, G.O. A importância do aconselhamento genético na anemia falciforme. *Ciencia & Saúde Coletiva* [Internet]. 2010;15 Suppl 1:1733-40.

JORDE, L. B. et al. *Genética Médica*. Rio de Janeiro: Editora Elsevier; 2010.

LEE, J.M.; THONG, M.K. Genetic Counseling Services and Development of Training Programs in Malaysia. *J Genet Couns*. 2013; Apr 25. PubMed. PMID: 23615969.

MOREIRA, R. P. et al. *Genética em Medicina e Enfermagem: percepções de profissionais de saúde envolvidos com o processo ensino-aprendizagem*. *Revista Brasileira de Educação Médica*, v. 46, n. 3, 2022.

NUSSBAUM, R. L. *Genética Médica*. 7^a ed. Rio de Janeiro: Editora Elsevier; 2008.

PANEQUE, M.; SEQUEIROS, J.; SKIRTON, H. Quality assessment of genetic counseling process in the context of presymptomatic testing for late-onset disorders: a thematic analysis of three review articles. *Genet Test Mol Biomarkers*. 2012;16(1):36-45.

PINA-NETO, J. M. Genetic counseling. *J Pediatr (Rio J)*. 2008; 84(4 Suppl):S20-26.

TARABAY, C.H. *Avaliação do impacto do suporte familiar e da espiritualidade no aconselhamento genético de portadores da síndrome de Li-Fraumeni e Li-Fraumeni like*. São Paulo, 2014.

TORRES, A.P. *O processo e a prática do aconselhamento genético no Brasil: uma revisão de escopo*. Ribeirão Preto, 2019.