UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO
ESCOLA DE ENFERMAGEM DE RIBEIRÃO PRETO

ANA PAULA TORRES

O processo e a prática do aconselhamento genético no Brasil: uma revisão de
escopo

RIBEIRÃO PRETO

2019

O processo e a prática do aconselhamento genético no Brasil: uma revisão de
escopo

Dissertação apresentada à Escola de
Enfermagem de Ribeirão Preto
da Universidade de São Paulo
(EERPUSP), para obtenção do título
de Mestre em Ciências da Saúde,
Programa de Pós-Graduação em
Enfermagem em Saúde Pública.

Linha de pesquisa: Genômica e
Imunobiologia Aplicadas à Saúde
Pública

Orientador: Profa. Dra. Milena J. S.
Flória L. Santos

RIBEIRÃO PRETO

2019

Autorizo a reprodução e divulgação total ou parcial deste trabalho, por qualquer meio convencional ou eletrônico, para fins de estudo e pesquisa, desde que citada a fonte.

Torres, Ana Paula

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

74p. : il. ; 30 cm

Dissertação de Mestrado, apresentada à Escola de
Enfermagem de Ribeirão Preto/USP. Área de concentração:
Enfermagem Saúde Pública.

Orientador: Milena Flória-Santos.

FICHA DE APROVAÇÃO

TORRES, Ana Paula

O processo e a prática do aconselhamento genético no Brasil: uma revisão de escopo

Dissertação apresentada à Escola de Enfermagem de
Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo (EERP-
USP), para obtenção do título de Mestre em Ciências
da Saúde, do Programa de Pós-Graduação em
Enfermagem em Saúde Pública.

Aprovado em/...../.....

Comissão Julgadora

Prof. Dr. _____
Instituição: _____

Prof. Dr. _____
Instituição: _____

Prof. Dr. _____
Instituição: _____

Prof. Dr. _____
Instituição: _____

DEDICATÓRIA

A produção de conhecimento era um sonho que me parecia inatingível. Pensava que minha contribuição para a sociedade se restringiria à prestação de cuidado. A possibilidade que me foi oferecida, perdoem-me o lugar comum, fez o sonho se tornar realidade.

Dedico este trabalho aos pesquisadores da Escola de Enfermagem de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo, sobretudo àqueles do Grupo de Estudos e Pesquisas em Genômica - USP, por se devotarem à ciência em tempos nos quais a produção do saber é um ato de resistência. A pesquisa promove o debate e contribui para uma sociedade mais democrática. Obrigada pela prova viva de que investir em ciência é o melhor caminho para um futuro promissor

AGRADECIMENTOS

Agradeço a minha orientadora Milena Flória-Santos, que me convidou a fazer da genética parte integrante de minha vida, mostrando-me os melhores caminhos, permitindo que alcançasse meus objetivos.

Agradeço ao pesquisador Alan Assunção pelo auxílio indispensável. Seus apontamentos e conselhos me esclareceram em momentos intrincados.

Agradeço a todo grupo de pesquisa, alunos e professores da EERP, que me deram subsídios para conseguir avançar.

Agradeço a minha família pelo amor incondicional, imprescindível a qualquer movimento que realizo: a minha mãe, que sempre priorizou a educação dos filhos, além de propagar a ética por onde passasse; a meu pai pela proteção e acalanto em momentos de alegria e dor; aos meus irmãos, indispensáveis para a construção de minha identidade; a tia Liliane, tio Paulo Sérgio e Tiago, alicerces de meu desenvolvimento.

Agradeço a meu companheiro Lucas pelo amor, cuidado, paciência e por me ensinar a importância do ócio como instrumento de criatividade. Te amo!

Agradeço a cada amigo, cada colaborador, cada familiar, respaldos de minha felicidade.

RESUMO

TORRES, Ana Paula. **O processo e a prática do aconselhamento genético no Brasil: uma revisão de escopo.** 2019. 90 f. Dissertação (Mestrado em Enfermagem em Saúde Pública) – Escola de Enfermagem de Ribeirão Preto, Universidade de São Paulo, Ribeirão Preto, 2019.

Nessa dissertação foi realizada uma scoping review (SR) com objetivo de buscar na literatura o que existe, até o presente momento, para verificar as principais evidências científicas referentes ao processo e à prática do aconselhamento genético (AG) no Brasil. O método apresentado nessa revisão, scoping review, é utilizado para investigar conceitos-chave subjacentes a uma nova área de pesquisa, explorar de forma sistematizada os conceitos, teorias, evidências e lacunas referentes a um tema específico. O estudo propôs como questão de pesquisa: "Quais são as evidências científicas referentes ao processo e à prática do AG no Brasil?" Os descritores e palavras-chave prioritariamente utilizados para realizar a busca nas bases de dados foram: genetic counseling OR genetic service, Latin America OR South America OR Brazil OR Brazilian. Após utilizar a estratégia de busca, específica para cada uma das seis bases de dados (PubMed, EMBASE, SCOPUS e Web of Science, CINAHL e LILACS), foram encontrados 1028 artigos, os quais foram exportados para o software Rayyan QCRI e removidos aqueles que se encontravam em duplicata. Foram excluídos artigos em duplicata entre as bases supracitadas; trabalhos que se referiam a modelos animais, relatos de casos, editoriais, cartas, revisões de literatura, resumos e dissertações e teses; literatura cinzenta; e que não haviam sido produzidos no Brasil. Por meio desse software, dois revisores executaram, de forma independente, a leitura dos títulos e resumos de 609 artigos e 62 foram selecionados para a leitura na íntegra. Dentre esses últimos, apenas 25 de fato respondiam à questão de pesquisa. De acordo com os estudos que compuseram a amostra final desta revisão, percebe-se que ainda não há um consenso sobre os modelos de prática de AG utilizados no Brasil e nem clareza sobre as ações que compõem o processo de aconselhamento. O AG, majoritariamente é realizado por médicos, embora esteja evidenciado na literatura a importância da equipe multiprofissional. Vale salientar, que se trata de uma área de estudo em ascensão, pois possui uma grande demanda e apresenta um número de publicações crescente a cada ano.

Palavras-chave: Aconselhamento Genético. Genética Humana. Literatura de Revisão como Assunto

ABSTRACT

TORRES, Ana Paula . **The process and practice of genetic counseling in Brazil: a scope review**. 2019. 74 f. Dissertation (Master in Genomics and Immunobiology Applied to Public Health) - Ribeirão Preto College of Nursing, University of São Paulo, Ribeirão Preto, 2019.

In the present dissertation, the author carries out a *scoping review* (SR) to analyse the main scientific evidences concerning the process and the practice of Genetic Counselling (GR) in Brazil. The *scoping review* method is used to investigate key-concepts present in a new area of research and to explore, in a systematized way, the concepts, theories, evidences and omissions regarding a specific subject. This study proposes as its subject of research the following question: “what are the scientific evidences regarding the process and the practice of GR in Brazil?”. The descriptors and key-words primarily used in the research in databases were: *genetic counselling OR genetic service, Latin America OR South America OR Brazil OR Brazilian*. Research strategies tailored to each one of the six databases (PubMed, EMBASE, SCOPUS, y Web of Science, CINAHL y LILACS) led to 1028 articles, which were exported to the *Rayyan QCRI* software. Articles that were published in more than on database, works regarding animal models, case reports, editorials, letters, literature reviews, summaries, dissertations, theses, grey literature, and works that were not published in Brazil were all excluded. Making use of this software, two independent reviewers read the titles and summaries of 609 articles, from among which 62 were selected to be fully read. Only 25 of these 62 articles effectively answered the question proposed in the dissertation. The studies present in the final sample of this revision show that there is not a consensus regarding the models of practice of GR used in Brazil, as well as that there is a lack of clarity concerning the actions that are part of the counselling process. RG is mainly performed by doctors, in spite of the fact that the specialized literature shows the importance of multiprofessional teams. It is important to highlight the importance of this area of research, as shown by an increasing demand and by a growing number of studies published every year.

Keywords: Genetic Counseling, Genetics Service, Public Health, Rev

RESUMEN

TORRES, Ana Paula. **El proceso y la práctica del asesoramiento genético en Brasil: una revisión del alcance**. 2019. 74 f. Disertación (Máster en Genómica e Inmunobiología Aplicada a la Salud Pública) - Colegio de Enfermería Ribeirão Preto, Universidad de São Paulo, Ribeirão Preto, 2019.

En esta disertación se realizó una *scoping review* (SR) con el objetivo de buscar en la literatura lo que existe, hasta el presente, para verificar las principales evidencias científicas referentes al proceso y a la práctica del asesoramiento genético en Brasil. El método presentado en esta revisión, *scoping review*, es utilizado para encuestar conceptos clave subyacentes a una nueva área de investigación, explorar de forma sistematizada los conceptos, teorías, evidencias y lagunas referentes a un tema específico. El estudio propuso como cuestión de investigación: “¿cuáles son las evidencias científicas referentes al proceso y a la práctica del AG en Brasil? Los descriptores y palabras clave prioritariamente utilizados para realizar la búsqueda en las bases de datos fueron: *genetic counseling OR genetic service, Latin America OR South America OR Brazil OR Brazilian*. Tras utilizar la estrategia de búsqueda, específica para cada una de las seis bases de datos (PubMed, EMBASE, SCOPUS, y Web of Science, CINAHL y LILACS), fueron encontrados 1028 artículos, los cuales fueron exportados para el software Rayyan QCRI, con eliminación de los artículos duplicados. Fueron eliminados artículos duplicados entre las bases mencionadas arriba; trabajos que se referían a modelos animales, relatos de casos, editoriales, cartas, revisiones de literatura, resúmenes, disertaciones y tesis; literatura gris; y que no habían sido producidas en Brasil. Por medio de este software, dos revisores ejecutaron, de modo independiente, la lectura de los títulos y resúmenes de 609 artículos. 62 fueron seleccionados para la lectura integral. Entre estos últimos, solamente 25 efectivamente contestaban a la cuestión de la encuesta. De acuerdo con los estudios que constituyeron la muestra final de esta revisión, se nota que todavía no existe un consenso sobre los modelos de práctica de AG utilizados en Brasil y ni claridad sobre las acciones que componen el proceso de asesoramiento. El AG es mayoritariamente realizado por doctores, aunque sea evidente en la literatura la importancia del equipo multiprofesional. Vale la pena destacar que se trata de un área de estudio en ascensión, con grande demanda y número de publicaciones crecientes a cada año.

Palabras clave: Asesoramiento genético, Servicio de genética, Salud pública, Revisión.

LISTA DE FIGURAS

Figura 1 – Processo de aconselhamento genético	30
Figura 2 – Fluxograma PRISMA.....	39
Figura 3 – Mapa: serviços de genética que evidenciam cientificamente sua atividade de Ag no Brasil.....	40
Figura 4 – Gráfico: síndromes e doenças genéticas abordadas pela literatura.....	42

LISTA DE TABELAS

Tabela 1 – Descritores e palavras-chaves utilizados para as buscas nas bases de dados.....	38
Tabela 2 - Principais características dos estudos incluídos. Ribeirão Preto, São Paulo, Brasil, 2018.....	43

LISTA DE SIGLAS

AG	Aconselhamento Genético
ASHG	Associação Americana de Genética Humana
EERP/USP	Escola de Enfermagem de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo
EMBASE	Excerpta Médica Database
GEPEG	Grupo de estudos e pesquisa de enfermagem em genômica
HCFMRP/USP	Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo
LILACS	Literatura Latino-americana e do Caribe em Ciências da Saúde
MER	Modelo de Engajamento Recíproco
MeSH	Medical Subject Headings
NSGC	National Society of Genetic Counselors
PNAIPDR	Política Nacional de Atendimento Integral às pessoas com doenças raras
PubMed	Public MEDLINE
SR	Scoping Review
SUS	Sistema Único de Saúde

SUMÁRIO

1	INTRODUÇÃO.....	17
2	REVISÃO DA LITERATURA.....	18
3	OBJETIVOS	28
4	MÉTODOS.....	30
4.1.1	Etapa 1: Identificação da questão de pesquisa	31
4.1.2	Etapa 2: Identificação de estudos relevantes.....	32
4.1.3	Etapa 3: Seleção dos estudos.....	32
4.2	Estudos relevantes.....	33
4.3	Seleção dos estudos.....	37
4.4	Tabulação, agrupamento e síntese dos resultados.....	37
5	RESULTADOS.....	38
6	DISCUSSÃO.....	61
7	CONCLUSÃO.....	69

1 INTRODUÇÃO

As doenças genéticas se apresentaram muito cedo para mim. Quando criança, perdi familiares para o câncer e doenças desmielinizantes. Além do sofrimento, essas tragédias me fizeram refletir sobre porque entes tão queridos mereciam tal destino. Com o desenvolvimento cognitivo, logo cedo me pus a pensar no motivo que faz com que algumas famílias tenham vários casos de certas doenças tão incomuns. À medida que acumulei conhecimento, interessei-me por citologia e pelos mistérios dos genes. As indagações da infância pareciam mais claras.

Quando alcancei o ensino superior em enfermagem, tive a oportunidade de acompanhar a pesquisa de uma professora que investigava câncer em ratos. Consegui, então, estudar e me aproximar da genética. Após a conquista do bacharelado, a decisão de direcionar meus estudos de pós-graduação para essa área foi o seguimento natural de questionamentos e estudos que perpassaram minha construção pessoal e profissional. Desde o início do mestrado, participei do Grupo de Estudos e Pesquisas em Genômica - USP o qual me permitiu, além de conhecimento, engajar-me em jornadas e simpósios que fizemos durante este tempo. Acompanhei, também, o trabalho da equipe de aconselhamento genético (AG) em câncer do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo (HCFMRP/USP).

A vivência nos ambientes das consultas e do grupo de pacientes me aproximou da perspectiva bilateral médico-paciente, permitindo-me compreender tanto a metodologia norteadora da equipe, quanto as expectativas e anseios dos usuários do serviço e seus familiares. Este percurso despertou minha vontade em entender melhor a prática do AG, culminando neste trabalho.

O interesse em compreender o surgimento de certas doenças e a busca por melhores tratamentos trouxeram grandes destaques para o campo da genética e da genômica nos últimos anos (FERREIRA, 2018). Estimativas apontam que entre 3% a 5% dos nascidos vivos no mundo possuem probabilidade de apresentarem algum defeito congênito e, que cerca de 1% dos recém-nascidos, tenham alguma anomalia cromossômica importante (DAY, 1973; MELO, 2017; KHOURY, 2000). Destaca-se que tais defeitos/anomalias as podem estar associados a doenças raras, que correspondem àquelas que afetam até 65 pessoas a cada 100.000 (DENIS et al, 2009). Atualmente, no

Brasil, aproximadamente 13 milhões de pessoas apresentam alguma doença rara, sendo 80% de etiologia genética (MELO, 2017). O impacto emocional e socioeconômico dos distúrbios genéticos é significativo para o próprio paciente, seus familiares e para a sociedade, o que evidencia tratar-se de uma questão de saúde pública (RUCHIKA GUPTA, 2019).

Frente a tal questão, em 2014, o Ministério da Saúde propôs as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde (SUS), Portaria GM/MS nº 199 de 30/01/2014 (BRASIL, 2014). Nessa portaria ressalta-se que o AG precisa ser realizado por: médico geneticista/e ou equipe multiprofissional adequada, que possua formação na área de saúde, com pós-graduação (*lato* ou *stricto sensu*) em genética humana, ou com titulação compatível, que comprove um mínimo de 800hs. de experiência profissional no campo do AG (BRASIL, 2014). Dessa forma, cresce a necessidade de formação de profissionais habilitados para exercer o AG (MELO, 2017).

Em 2018, as estimativas apontavam para algo em torno de 7 mil aconselhadores genéticos, em mais de 28 países (ABACAN 2018). Na maioria dos locais, os requisitos que norteiam a carreira desse profissional são: ter um vasto conhecimento em genética/genômica; ter experiência clínica, com aptidão para comunicação, o que, muitas vezes, é apreendido por meio de programas de mestrado específico (PAIN, 2016). No Brasil, além dos médicos, outros profissionais de saúde, cada qual com suas especificidades e competências, já têm o seu exercício, na arena do AG, respaldado pelos conselhos que legalizam sua profissão, como os de enfermagem, biologia e farmácia (CFBIO, 2010; COFEN, 2014; CFF, 2013).

O panorama do AG, no território nacional, ainda é um universo a ser descortinado. Questões que incluam os referenciais adotados na prática, os desfechos do AG; os benefícios oferecidos para os usuários dos serviços de genética clínica; e as suas condições estruturais, tais como, formas de acesso, presença de profissionais qualificados e disponibilidade de recursos, são pertinentes para entender a realidade do processo de AG brasileiro. Portanto, o presente estudo teve como meta a realização de uma revisão de escopo para melhor compreender as indagações levantadas, tendo como pergunta de pesquisa: “Quais as evidências científicas encontradas acerca do processo e da prática do aconselhamento genético no Brasil? ”.

2. REVISÃO DE LITERATURA

2.1 HISTÓRIA DO AG E SEUS PROCESSOS

Historicamente, a informação genética tem sido utilizada para orientar a tomada de decisões médicas e reprodutivas (GUIMARÃES, 2010). Desde os primórdios, como por exemplo no Talmude, era desaconselhada a circuncisão de irmãos que apresentavam sangramentos, provavelmente por serem portadores de hemofilia (DUNN, 1962). O incesto era proibido, sendo um tabu na maioria das culturas (MARTINS, 2004). As pessoas ao observar padrões de doença nas famílias, faziam associações com questões hereditárias, mesmo sem compreender suas explicações (WALKER 2009; WEIL 2006). Embora houvesse, e ainda há, muitas crenças não-científicas sobre as causas dos distúrbios genéticos, essas observações foram, algumas vezes, úteis para evitar a recorrência dos problemas (WOLF, 2006).

No início do século XX, o AG passou a ser visto como uma prática de competência da área de saúde pública e assumiu uma função social (POWLEDGE , 1979). Naquela ocasião, a hereditariedade era responsabilizada não apenas pelas condições médicas, mas por muitos problemas sociais, tais como pobreza, violência e doenças mentais (SORENSEN 1993). Assim, surgiu a eugenia, como um movimento social público (SORENSEN 1993; BAUMILLER, 1996). A sociedade, que incluía a opinião de psicólogos, médicos e políticos, clamava por fazer da genética um veículo de aperfeiçoamento da espécie humana (DUNN, 1962).

A eugenia dominou as primeiras três décadas do século XX, apesar da redescoberta das Leis de Mendel e do trabalho pioneiro de Garrod, sobre a herança de algumas doenças metabólicas (BAKER, 1998). Em 1933, com base em inferências simplistas dos princípios mendelianos, a “Lei Eugênica do Estado Alemão” propunha que a criminalidade e a deficiência mental estavam associadas a presença de genes alelos dominantes e recomendava que criminosos fossem aprisionados durante a vida reprodutiva e afetados por transtornos mentais sofressem a esterilização compulsória, para eliminação dessas baperversões (DUNN, 1962). Nos EUA, a legislação de alguns estados, também obrigava a esterilização dos deficientes mentais, sem a obtenção de consentimento informado, sendo que mais de 60.000 pessoas foram esterilizadas involuntariamente, na ocasião (STERN, 2009). Portanto, o modelo eugenista compreendia: a) “a melhora da raça humana”; b) o uso de técnicas diretivas e, até mesmo, coercitivas, sendo um modelo de estado que foi transformado em leis baseadas na

“racionalidade e responsabilidade” do comportamento humano e na prioridade da defesa das prerrogativas sociais de proteção do pool gênico humano, ao invés de considerar as necessidades humanas ou o desejo dos indivíduos; c) iniciativas de trabalho social e político, tais como a adoção de esterilização compulsória, abortamentos obrigatórios, políticas de restrição de casamentos, inclusive inter-raciais e de migração (PINA-NETO, 2008).

O movimento eugênico proporcionou um enorme prejuízo ao desenvolvimento da genética humana enquanto ciência, o que levou a uma significativa reação da comunidade científica, assim, pretendeu-se banir a eugenia do campo da genética humana (DUNN, 1962; PIETTA, 2016). Logo, começava a se descortinar um novo impulso para o AG (PIETTA, 2016). Os primeiros relatos de profissionais que realizavam aconselhamento para famílias afetadas por problemas genéticos, eram geneticistas do campo da biologia, que realizavam pesquisas em áreas diversas e ao estudarem *Drosophilas*, por exemplo, passaram a aplicar esse conhecimento em atendimentos na área da saúde (REED, 1974).

Por volta dos anos 1940, surgiram as primeiras clínicas voltadas para as questões da hereditariedade, junto a departamentos de genética médica em universidades, com o intuito de aprimorar os conhecimentos existentes, com vistas ao futuro diagnóstico e à prevenção de doenças genéticas (GEISER, 2002). No entanto, por seus integrantes serem compostos por pesquisadores, que nem sempre estavam aptos a lidar com algumas situações específicas, como decisão reprodutiva ou cuidados de saúde familiar, o diálogo entre profissionais e clientes era limitado, perdendo-se a oportunidade de explorar as potencialidades da comunicação (REED, 1974).

Em contraposição à eugenia, frente ao cenário vigente naquela época, Reed (1947) cunhou o termo “aconselhamento genético” e definiu seus três pressupostos: "(1) conhecimento da genética humana; 2) respeito pela sensibilidade, atitudes e reações dos usuários; e (3) ensino e fornecimento abrangente da informação genética” (REED, 1955).

No Brasil, na década de 1950, iniciaram-se os primeiros estudos sobre síndromes genéticas, anomalias cromossômicas, consanguinidade e distribuição de traços genéticos nas populações (ARAUJO, 2004)). Alguns cientistas, então, migraram para essas novas linhas de pesquisa, que se ampliavam (ARAUJO, 2004).

2 Dentre eles, destacou-se o geneticista Prof. Dr. Newton Freire-Maia, considerado um

dos precursores da genética humana no Brasil e pioneiro na implantação de um serviço de AG (ARAUJO, 2004).

Naquela época, os cientistas envolvidos com o AG, acreditavam, que, ao trazer informações pertinentes às famílias afetadas, a decisão reprodutiva se daria de forma “racional”, o que poderia evitar a geração de descendentes afetados. Somente, a partir da década de 70, tornou-se prioridade a autonomia do cliente em tomar suas próprias decisões como, por exemplo, optar por ter filhos, mesmo com alguma condição genética identificada na família (BARR, 2017).

Segundo Kessler, conforme o AG se estabelecia, sua prática sofria modificações, sendo possível identificar mudanças de paradigma, que sinalizavam a proposição de três modelos: as mudanças do modelo eugênico para o modelo preventivista e deste para o modelo psicoterapêutico (KESSLER, 1980).

O modelo preventivista ou médico sustenta-se na aplicação de conceitos que envolvem a prevenção e a neutralidade do profissional em relação às decisões dos usuários, além da crença de que os indivíduos precisam tomar decisões autônomas em relação ao seu risco genético (PINA-NETO, 2008). Os princípios desse modelo são: "a) diminuir ou eliminar as doenças genéticas; b) os serviços de genética passam a ser localizados em grandes centros médicos, e a genética passa a ser uma disciplina clínica; c) a base do AG é o diagnóstico médico acurado; d) o médico passa a ser o legítimo provedor do AG; e) o médico aplica a relação médico-paciente e o princípio da neutralidade" (PINA-NETO, 2008). Todavia, os profissionais médicos apresentavam certa dificuldade em lidar com esse modelo, uma vez que se mostravam acostumados aos modelos tradicionais de relação médico-paciente, nos quais, geralmente, o médico propunha a conduta e o paciente a acatava (PINA-NETO, 2008).

Ao mesmo tempo em que a genética buscava se estabelecer enquanto profissão, no início dos anos 70, alguns médicos geneticistas procuravam definir a prática de AG. As definições de AG nessas situações tendiam a se centralizar na medicina e na estatística em detrimento dos aspectos psicossociais (RESTA, 2006). Em 1973, foi proposta uma definição na qual o aconselhamento genético era compreendido como o processo de fornecer informações sobre o risco de ocorrência e recorrência de doenças genéticas e, quando apropriado, tomar medidas para modificar esses riscos (EPSTEIN, 1973). O AG era visto como um processo médico de estabelecimento de risco, de diagnóstico e de oferta de opções para modificar os riscos. Questões psicológicas eram vistas como secundárias e poderiam ser tratadas por vários especialistas não médicos. O médico

geneticista, no entanto, deveria ser responsável pelo AG (RESTA, 2006).

Fraser, em 1974, apresentou uma definição de AG estabelecida em um seminário ministrado pela Fundação Nacional de Genética da América do Norte, que foi referendada pela Associação Americana de Genética Humana (*American Society of Human Genetics*, ASHG) em 1975. Essa definição se tornou o conceito clássico de AG: "processo de comunicação que cuida dos problemas humanos associados à ocorrência ou recorrência de uma doença genética em uma família (FRASER. 1974). Este processo envolve a tentativa feita por uma ou mais pessoas apropriadamente treinadas a ajudar os indivíduos ou famílias a: a) compreender os fatos médicos, incluindo o diagnóstico, o provável curso da doença (prognóstico) e as medidas (tratamentos) disponíveis; b) avaliar como a hereditariedade contribui para a doença, e o risco de recorrência para determinados parentes; c) entender quais as opções que possuem perante o risco de recorrência, em relação à vida reprodutiva da família; d) escolher que ações são mais apropriadas para eles, em vista dos riscos e dos objetivos de suas famílias e agir de acordo com essas decisões; e) obter o melhor ajuste possível à doença do familiar afetado e/ou ao risco de recorrência da doença". Os aspectos mais importantes dessa definição incluem o reconhecimento de que o AG é um processo de educação, norteado pela autonomia do usuário. Posteriormente, Reed se manifestou a respeito da definição da ASHG e afirmou que o AG seria um tipo de trabalho social, frequentemente médico, mas nem sempre (REED 1980).

Essa definição clássica evidenciava que a natureza do AG transcendia o diagnóstico médico, a condição clínica e o estabelecimento dos riscos genéticos. Logo, os aconselhadores atuavam como facilitadores do processo complexo de aprendizado dos usuários sobre sua condição genética, o que poderia favorecer a adaptação da família perante a nova situação vivenciada (McCARTHY VEACH, 2018).

Em 2006, a Sociedade Nacional de Aconselhadores Genéticos dos Estados Unidos organizou uma força tarefa para atualizar a definição de AG (RESTA, 2006).

O aconselhamento genético é um processo de comunicação, que lida com os problemas humanos associados à ocorrência, ou risco de ocorrência, de um distúrbio genético em uma família. Esse processo geralmente envolve uma ou mais pessoas, adequadamente treinadas, para auxiliar o indivíduo ou a família a:

- (1) compreender os fatos médicos, incluindo o diagnóstico, curso provável do distúrbio e o tratamento disponível;
- (2) apreciar a maneira como a hereditariedade contribui para o distúrbio e o risco de recorrência em parentes específicos;
- (3) compreender as alternativas para lidar com o risco de recorrência;
- (4) escolher um curso de ação que lhes pareça apropriado, tendo em vista seu risco, seus objetivos familiares e seus padrões éticos e religiosos; e agir de acordo com essa decisão;
- (5) fazer o melhor ajuste possível para o membro da família afetado pelo distúrbio e/ou para o risco de recorrência do mesmo.

Essa definição norteia a estrutura para a prática do AG na contemporaneidade. Os princípios e valores subjacentes são importantes, porque renegam as práticas eugênicas, enquanto se esforçam para empoderar o usuário (McCARTHY VEACH, 2018). A autonomia deste é valorizada acima de qualquer outro fator. Durante a história do AG, embora as definições tenham mudado, a autonomia do usuário e o seu empoderamento tornaram-se cada vez mais centrais no AG (McCARTHY VEACH, 2018).

O modelo psicológico de AG utiliza-se dos conhecimentos de aconselhamento não-diretivo, baseado na psicologia centrada na pessoa de C. Rogers e na relação colaborativa aconselhador-usuário (PINA-NETO, 2008). Esse modelo sustenta-se no entendimento de vários processos psicológicos complexos, tais como: empatia; luto e sofrimento humano; comunicação humana superficial e profunda; mecanismos de autodefesa e de autoimagem; decisão e suas relações com os tipos de personalidade (PINA-NETO, 2008). Geralmente, os médicos percebem que as informações prestadas no AG não são neutras do ponto de vista psicológico, mas sim ameaçadoras do ego; pois a ocorrência da doença genética em uma família pode desencadear um processo de luto ou de sofrimento; e as pessoas vão ter que lidar com os sentimentos desencadeados (PINA-NETO, 2008). Por outro lado, os médicos também perceberam que outras situações psicológicas, como: disfunções maritais e sexuais, tipos de personalidade, dificuldades interpessoais, convicções religiosas, por exemplo, também interferem no processo de AG (PINA-NETO, 2008). Esse modelo reconhece que o processo de AG envolve não somente decisões reprodutivas futuras, mas sim como lidar com o que ocorreu, ou seja, como as pessoas devem ser ajudadas a se ajustar com a doença de seu familiar ou própria e, ainda,

com os riscos de ocorrência/reocorrência, sendo este um complexo processo psicossocial de ajuste a inúmeras variáveis, influenciado por experiências prévias com a doença, personalidade, motivação, educação, valores, cultura, família e dinâmica interpessoal/familiar" (PINA-NETO, 2008).

Todavia, esse é um modelo de difícil concretização prática, uma vez que os profissionais se sentem mais confortáveis ao lidar com os aspectos médicos e genéticos de seus pacientes; enquanto esses buscam o aconselhador procurando informações acerca do diagnóstico, prognóstico, tratamento ou risco de recorrência, mas sobretudo, buscando auxílio sobre o impacto psicológico da condição genética, dos riscos ou dos resultados dos testes genéticos (PINA-NETO, 2008).

Esses modelos não são mutuamente exclusivos e, ainda hoje, muitas vezes, é preciso afastar as condutas eugênicas e o controle sobre a liberdade individual. Recomenda-se a utilização de técnicas de AG não-diretivas, ou seja, que estimulem os usuários a ser psicologicamente ativos (PINA-NETO, 2008). Apesar de que, nos últimos anos, o reforço da autoestima dos usuários foi gradualmente assumindo mais importância, pelo fato de objetivos psicossociais terem sido incluídos na definição de AG, outros autores relataram desconforto ou hesitação, isso possivelmente está relacionado a uma aversão aos termos "psicoterapia" ou "psicoterapêutico", substituídos pelo termo "psicossocial" para se referir às dimensões psicoterapêuticas da prática de AG (AUSTIN, 2015). Parte da hesitação em usar o termo "psicoterapia", no mínimo, envolve uma certa compreensão equivocada sobre o conceito de psicoterapia e sua importância para o AG, porém destaca-se que esta pressupõe um relacionamento terapêutico de longo prazo e treinamento mais extenso do que o normalmente oferecido nos currículos de AG) (AUSTIN, 2015). Confunde-se, às vezes, psicoterapia com psicanálise, o que é evocado como uma maneira de fornecer contraste entre as funções de aconselhamento e de educação dos aconselhadores (RESTA, 2006). Isso constitui um equívoco que elimina a clara sobreposição entre AG e suas origens na terapia centrada no usuário, evidentes em suas principais competências, objetivos e habilidades de psicoterapia de suporte (AUSTIN, 2015).

Embora muitas pesquisas tratem do AG há décadas, um dos primeiros modelos de prática, exclusivamente, proposto como um referencial específico para a realização do AG foi o Modelo de Engajamento Recíproco (MER) criado por McCarthy Veach e seus colaboradores, quando foram organizados 17 objetivos a serem alcançados durante o processo do AG (HARTMANN et al. 2015). O MER foi desenvolvido com base nos

resultados de uma conferência de consenso da qual participaram diretores e representantes de 20 dos 30 programas de pós-graduação em AG da América do Norte credenciados na época. Eles incorporaram modelos da literatura existente e sua própria experiência profissional (MCCARTHY VEACH ET AL. 2007).

O MER apresenta elementos baseados nos modelos de AG centrado na educação e centrado na pessoa, definidos por Kessler (1997). No que diz respeito ao embasamento orientado pela educação, a informação biomédica é indispensável ao AG. Em relação ao modelo orientado pelo aconselhamento, o MER destaca a influência dos sentimentos, das vivências e das singularidades do usuário como determinantes do resultado do processo de AG. O MER parte do pressuposto de que os usuários tomam decisões e lidam de maneira diferente com as situações segundo sua individualidade (HARTMANN et al. 2015). McCarthy Veach et al. (2007) estabeleceram cinco princípios essenciais para o AG: 1) a informação genética é fundamental; 2) o relacionamento é essencial; 3) a autonomia do aconselhado precisa ser apoiada; 4) os aconselhados são resilientes; e 5) as suas emoções fazem a diferença. Os autores estabeleceram, em relação ao processo e desfechos do AG, de três a quatro objetivos por princípio, indispensáveis para alcançar os resultados desejados durante as sessões de AG (MCCARTHY VEACH ET AL. 2007).

O princípio "a informação genética é fundamental" estabelece que os usuários buscam, principalmente, informações genéticas quando procuram serviços de AG. Admite que importante aspecto do AG se concentra sobre o conteúdo biomédico (MCCARTHY VEACH ET AL. 2007). A apresentação e discussão de informações essenciais possibilita que os usuários: alcancem melhor entendimento sobre como a genética contribui para sua condição; desenvolvam novas concepções sobre seu quadro; percebam o que podem controlar diante de sua situação; e se adaptem às informações recebidas (MCCARTHY VEACH et al. 2007).

O princípio "o relacionamento é essencial para o AG" estabelece que as preocupações do usuário são melhor abordadas quando se forma um vínculo intenso com o aconselhador para lidar com questões psicossociais, biomédicas e educacionais. Esse princípio estabelece, portanto, que o AG é uma atividade relacional. O vínculo criado entre o aconselhador e o aconselhado, portanto, é tão fundamental quanto as informações genéticas para os resultados do AG (MCCARTHY VEACH et al. 2007). Os aconselhadores precisam, portanto, ser empáticos e oferecer suporte e cuidado ao usuário, além de promover um relacionamento fundamentado na confiança e na colaboração (MCCARTHY VEACH et al. 2007).

O princípio "a autonomia do aconselhado deve ser apoiada" estabelece que, como o usuário sabe o que é melhor para si, as decisões do AG precisam ser compartilhadas entre o aconselhador e o aconselhado. As singularidades do usuário e o seu contexto são considerados aspectos fundamentais para as decisões (MCCARTHY VEACH et al. 2007). O empoderamento realiza-se quando as pessoas potencializam seu modo de operação e fortalecem sua força interna (ITZHAKY et al. 2004). Procura-se atingir esse objetivo dialogando sobre temas enumerados pelo usuário, considerando suas opiniões e possibilitando decisões compartilhadas. Esses objetivos contemplam os conceitos de não-diretividade e de autonomia do usuário (MCCARTHY VEACH et al. 2007).

O princípio "os aconselhados são resilientes" admite que os usuários são capazes de lidar com as contingências e debelar as adversidades. O aconselhador deve prover o conhecimento e o suporte apropriados para que os usuários possam se adaptar às condições impostas (MCCARTHY VEACH et al. 2007). Os aconselhadores necessitam incentivar os usuários a identificar e empregar estratégias de enfrentamento (MCCARTHY VEACH et al. 2007).

O princípio "as emoções dos usuários fazem a diferença" identifica a importância das emoções dos usuários serem consideradas e validadas durante todo o AG (MCCARTHY VEACH et al. 2007).

McCarthy Veach et al. (2007) complementam os 17 objetivos do AG citando outras estratégias que os aconselhadores podem utilizar (McCARTHY VEACH et al. 2007). Essas foram divididas em: a) comportamentos não-verbais: sentar-se em silêncio e a uma distância que cômoda para o usuário; usar linguagem corporal análoga à do usuário; manter contato visual confortável para o usuário; usar acenos de cabeça, eventualmente, para mostrar entendimento; e b) comportamentos verbais: verbalizar os pensamentos e emoções do usuário; sintetizar os pontos principais do discurso do usuário; permitir que o usuário fale sem ser interrompido na medida do possível; gesticular expressivamente e inclinar-se para o usuário quando este expressar emoção intensa (McCARTHY VEACH et al. 2007).

Posteriormente, Hartmann et al. (2015) alcançaram evidências sobre a relevância dos 17 objetivos do MER em um estudo com 194 praticantes de AG, os quais avaliaram a importância e a frequência de aplicação de cada objetivo. A análise fatorial resultou em quatro fatores responsáveis por 51% de variância nas classificações de importância de cada objetivo: "Compreensão e Apreciação", "Suporte e Orientação", "Tomada de Decisão Facilitadora" e "Educação Centrada no Paciente". As classificações de

frequência e os comentários abertos sobre os objetivos do MER indicaram que a aplicabilidade dos objetivos pode variar de acordo com as características dos usuários, especialidade médica associada ao AG e a condições externas como a limitação de tempo das sessões (HARTMANN et al. 2015). Entretanto, a viabilidade dos objetivos propostos pode ser difícil de ser alcançada na prática do AG e, talvez, esses princípios e respectivos objetivos não se apliquem a todos os usuários obrigatoriamente (HARTMANN et al. 2015). Isso sugere que investigações mais aprofundadas são necessárias, além de alguma reorganização do modelo (HARTMANN et al. 2015). Alguns aconselhadores realizaram críticas sobre o modelo, nas quais questionavam se os objetivos concentrados na informação não seriam mais importantes do que os psicossociais (HARTMANN et al. 2015). Era de se esperar que os objetivos de aconselhamento centrados na educação recebessem médias de classificação de importância maiores: alguns aconselhadores declararam, também, que ajudar os usuários a se adaptar não é viável, levando-se em conta as condições em que o AG é praticado atualmente, dadas a limitação de tempo das sessões e relacionamentos restritos, por exemplo (HARTMANN et al. 2015).

Um resultado que se destaca neste estudo é a sugestão que, na prática contemporânea do AG, os objetivos do MER centrados na educação se sobrepõem aos objetivos centrados no aconselhamento psicossocial (HARTMANN et al. 2015). Embora a definição de AG implique um processo que envolva componentes educacionais e psicossociais, os aconselhadores percebem que possuem tempo suficiente apenas para “educar” os usuários (HARTMANN et al. 2015). A educação pode, entretanto, ser comprometida em algumas sessões sem o estabelecimento de vínculo com os usuários (HARTMANN et al. 2015).

2.2 A PRÁTICA DO AG NO CENÁRIO BRASILEIRO

A evolução tecnológica, notadamente no campo da biologia molecular, colaborou, sobremaneira para o diagnóstico de doenças e síndromes genéticas, além do entendimento dos mecanismos de funcionamento dos genes. A realidade brasileira, entretanto, ocupa-se, ainda, de problemas de acesso ao AG, tais como número reduzido de aconselhadores e oferta limitada de testes genéticos (FETT-CONTE et al. 2012).

O debate institucional sobre o desenvolvimento de políticas públicas de saúde em genética foi iniciado em 2004 no Brasil, com a instituição do Grupo de Trabalho de Genética Clínica, formado por especialistas em genética médica e técnicos do Ministério

da Saúde, cujo principal objetivo era desenvolver uma rede de cuidado regionalizada e hierarquizada, que fosse acessível e permitisse o cuidado integral em genética (MELO, 2017).

O Ministério da Saúde do Brasil, por meio do Sistema Único de Saúde (SUS) apresentou, em 2009, a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica (PNAIGC) (MELO, 2010). Estima-se, todavia, que apenas cerca de 25-30% dos atendimentos em genética sejam produzidos por profissionais qualificados na área (HOROVITZ, 2012). Após esse momento, instâncias governamentais de saúde analisaram o que seria satisfatório para atender parte da alta demanda, como o desenvolvimento de equipes qualificadas em unidades de saúde. A maioria da população de países como o Brasil, aparenta desconhecer terminologias genéticas ou conceitos biológicos, realidade que compromete a busca pela assistência e a manutenção do contato com as redes de cuidado (FETT-CONTE et al. 2012).

Pesquisas conduzidas junto a associações de apoio às pessoas que convivem com doenças genéticas apontaram dificuldades para o diagnóstico de tais patologias e síndromes, o que se reflete na trajetória que os usuários realizam, ao percorrer vários serviços (MELO, 2017). O desenvolvimento de uma rede de cuidado satisfatória pode melhorar a qualidade e aumentar a expectativa de vida dos usuários, além de oferecer AG também para os familiares (MELO, 2017).

A Política Nacional de Atendimento Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR), de 2014, foi criada para abranger o total de doenças raras conhecidas, classificando-as de acordo com sua natureza. Dessa forma, foram levantados dois eixos de doenças raras: um que aborda as doenças de origem genética: (1) anomalias congênitas ou de manifestação tardia, (2) deficiência intelectual e (3) erros inatos de metabolismo; outro que aborda doenças raras de natureza não genética (MELO, 2017).

De acordo com as diretrizes da PNAIPDR, a atenção deve ser estruturada seguindo a lógica de linhas de cuidado e produzir saúde de forma sistêmica, centrada no reconhecimento, na atenção dinâmica e contínua às necessidades dos usuários. Desse modo, o SUS deve garantir cuidado integrado e coordenado em todos os níveis, desde prevenção, acolhimento, diagnóstico, tratamento, com garantia de acesso às tecnologias disponíveis e ao AG, suporte e apoio; até resolução, seguimento e reabilitação (MELO, 2017).

OBJETIVOS

3 OBJETIVOS

3.1 Objetivo Geral

Conhecer a produção científica sobre o processo e a prática do aconselhamento genético no Brasil.

3.2 Objetivos específicos

- Identificar as principais instituições brasileiras nas quais o AG vem sendo realizado.
- Identificar o desenho utilizado nas pesquisas sobre AG no Brasil.
- Discriminar os instrumentos de coleta de dados que têm sido utilizados nas referidas pesquisas.
- Identificar as abordagens práticas eventualmente utilizadas no processo de AG no cenário nacional.
- Relatar quais os profissionais que atuam como aconselheiros genéticos nos serviços de genética clínica brasileiros.
- Descrever as principais ações realizadas por esses profissionais.

4. MÉTODOS

Uma revisão do escopo da literatura, mais conhecida pela sua nomenclatura original, ou seja, *scoping review* (SR) foi realizada para atingir o objetivo proposto por esta investigação científica. Esse tipo de revisão é ideal para explorar, sistematicamente, evidências publicadas sobre determinada temática, conceitos essenciais, teorias, origem das evidências e lacunas nas pesquisas (GODFREY et al., 2010; GRIMSHAW J, 2009). SRs sintetizam evidências com a finalidade de organizar o conhecimento relativo a determinada área, ou tópico específico. Destinam-se, particularmente, a pesquisas da literatura restritas ou diversificadas metodológica e teoricamente ou a quando a avaliação da qualidade dos artigos encontrados, é menos minuciosa (Arksey H, O'Malley, 2003).

O referencial metodológico proposto por Arksey e O'Malley (2005), ampliado por Levac, Colquhoun e O'Brien (2010), foi o norteador desse estudo. De acordo com esse referencial, a primeira etapa é a elaboração de um protocolo, composto por cinco fases: (1) identificar a questão de pesquisa; (2) rastrear estudos segundo a pergunta produzida; (3) selecionar estudos relevantes; (4) tabular os artigos escolhidos; e (5) agrupar, resumir e relatar os resultados. Uma sexta fase optativa pode ser incluída, a qual pressupõe a assessoria de um pesquisador com expertise no tema da revisão (Levac, Colquhoun e O'Brien, 2010). No caso de uma SR, um escopo mais amplo, com critérios de inclusão menos restritivos, em relação a outros tipos de revisão, é adotado. Nesse método, dois revisores, no mínimo, necessitam conhecer todas as etapas de trabalho e precisam atuar de forma independente (LEVAC et al., 2010; ARKSEY; O'MALLEY, 2005).

4.1. 1. Etapa 1: Identificação da questão de pesquisa

Como em toda revisão, é preciso, primeiramente, estabelecer a questão norteadora do estudo, construída com base na literatura científica. Para uma SR, é necessário elaborar uma questão de pesquisa que auxilie na construção das estratégias de busca. A questão precisa ser objetiva, clara e facilitadora da seleção dos artigos. O acrônimo "PCC", assim como suas variações, é recomendado, em que: "P" refere-se à população; "C" ao conceito; e "C" ao escopo da revisão.

Assim, o modo como os clientes portadores de distúrbios genéticos, ou que venham a manifestar tanto individualmente quanto em sua linhagem familiar, são

aconselhados por profissionais qualificados no contexto brasileiro foi o escopo da questão de pesquisa, elaborada da seguinte forma: quais são as evidências científicas referentes ao panorama do AG no Brasil?

4.1.2 Etapa 2: Identificação de estudos relevantes

A busca precisa ser objetiva e eficaz para que estudos relevantes possam ser identificados com o propósito de responder à questão elaborada. O pesquisador deve, pois, notar que cada base de dados apresenta um modo de operação distinto. Além de prática nas plataformas, o auxílio de especialistas, como bibliotecários, torna a pesquisa mais factível. Existem bases, aliás, que recebem mais destaques do que outras segundo a área de estudo,

Além dos dados encontrados em plataformas científicas, a procura por estudos relevantes pode incorporar também: a busca manual em periódicos; a revisão de listas de projetos; o acompanhamento das citações encontradas nos artigos incluídos no trabalho; a consulta com especialista na área específica. Essa investigação é importante porque alguns estudos significativos podem ter se perdido, além do rastreio da literatura cinzenta em livros, teses e dissertações. O pesquisador determina, de acordo com o tema pesquisado e com a amplitude desejada, o local de realização das buscas.

4.1.3 Etapa 3: Seleção dos estudos

Antes de seleccionar os artigos é necessário criar os critérios de inclusão e exclusão com base na questão norteadora. Como a triagem precisa ser realizada por mais de um pesquisador de forma independente, os critérios precisam ser estabelecidos, antecipadamente, entre os pesquisadores. A seleção, por sua vez, compreende quatro etapas: (1) remoção das duplicatas; (2) seleção dos artigos por meio da leitura pormenorizada de títulos e resumos; (3) resolução de conflitos entre os revisores; (4) leitura integral dos artigos, seleccionados na primeira etapa com a finalidade de confirmar o enquadramento nos critérios de inclusão. Após a segunda etapa, conflitos podem ocorrer quando os mesmos estudos recebem avaliações de inclusão-exclusão distintas.

Há muitos softwares/aplicativos que podem auxiliar na realização de revisão da literatura, como o *EndNote* (EDHLUND, B. et al., 2006) e o *Rayyan QCRI* (*Qatar Computing Research Institute*) (MOURAD et al., 2016), os quais foram escolhidos por familiaridade e facilidade de manuseio.

4.2 Estudos relevantes

Uma capacitação foi ministrada por uma bibliotecária e por um expert em *SR*, funcionários da Biblioteca Central da Universidade de São Paulo de Ribeirão Preto, aos pesquisadores antes da triagem dos artigos. Foram, então, elaboradas a questão de pesquisa e as estratégias de busca específicas para cada base de dados, juntamente com o grupo de pesquisa do qual faz parte o pesquisador responsável por esta revisão.

A busca foi conduzida nas principais plataformas, enquanto a pesquisa manual foi realizada em periódicos importantes. A revisão da lista de artigos selecionados e as consultas com especialista em genética médica foram, então, conduzidas. A procura foi feita nas seguintes base de dados:

- *PubMed Central*® (PMC): é uma plataforma de fácil acesso, utilizada para buscas bibliográficas às bases de dados MEDLINE, (Literatura Internacional em Ciências da Saúde), das áreas biológicas e médicas, desenvolvida pela *National Library of Medicine* (NLM). Disponibiliza revistas científicas e referências bibliográficas para os pesquisadores de qualquer área da saúde. (NATIONAL LIBRARY OF MEDICINE, NATIONAL INSTITUTES OF HEALTH, 2017).
- Scopus: é uma plataforma da Editora Elsevier, sendo fornecida pelo Portal de Periódicos CAPES. Indexa títulos acadêmicos revisados, títulos de livre acesso, anais de conferências e publicações comerciais. Possui funcionalidades de apoio à análise de resultados, como identificação de autores e filiações, análise de citações, análise de publicações e índice H. Cobre para as áreas de Ciências Biológicas, Ciências da Saúde, Ciências Físicas e Ciências Sociais (PERIÓDICOS CAPES, 2017).
- EMBASE: é uma ferramenta de pesquisa biomédica. Apresenta informações sobre drogas e tratamento de doenças, por meio de conteúdo confiável e autorizado, permitindo às áreas biomédica e farmacêutica o desenvolvimento de novos medicamentos e a descoberta de novas aplicações para drogas existentes. Permite aos usuários a recuperação de artigos relevantes que, muitas vezes, não podem ser encontrados com outras ferramentas de busca. Esse conteúdo pode ser encontrado porque o

Embase combina um trabalho de indexação com uma poderosa ferramenta de busca. Atualmente, possui como fonte acima de 25 milhões de registros, provenientes de número superior a 7.000 revistas científicas de mais de 70 países, indexadas através do tesouro EMTREE® (*Embase subject headings*). Engloba, também, as nomenclaturas MeSH® (*Medical Subject Headings*). Além disso, possui mais de 5 milhões de artigos e trabalhos de conferências, que estão exclusivamente indexados ao Embase, e todo o conteúdo da MEDLINE produzido pelo *National Library of Medicine* (NLM).

- *Web of Science*: é uma plataforma multidisciplinar que indexa somente os periódicos mais citados em suas respectivas áreas. É também um índice de citações, informando, para cada artigo, os documentos por ele abordados e os documentos que o referiram. Possui hoje mais de 9.000 periódicos indexados. É composta por: *Science Citation Index Expanded* (SCI-EXPANDED) desde 1945; *Social Sciences Citation Index* desde 1956; *Arts and Humanities Citation Index* desde 1975. A partir de 2012, o conteúdo foi ampliado com a inclusão do *Conference Proceedings Citation Index- Science* (CPCI-S) e do *Conference Proceedings Citation Index- Social Science & Humanities* (CPCI-SSH).
- *Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde* (LILACS): é uma plataforma cooperativa do Sistema BIREME, que compreende a literatura relativa às Ciências da Saúde, publicada nos países da região desde 1982. Indexa artigos de cerca de 1.300 revistas, capítulos de livros e de teses, livros, teses, anais de congressos e conferências, relatórios técnico-científicos e publicações governamentais. Inclui referências com resumos e seu acesso é gratuito.
- *CINAHL*: é uma plataforma da Ebsco voltada para periódicos científicos sobre enfermagem e áreas correlatas, fornecendo conteúdo integral e atualizado.

As estratégias de busca foram criadas e utilizadas de acordo com as especificidades de cada base de dados, porque estas possuem metodologias diferentes,

vocabulário controlado e campos de pesquisa apropriados, como se pode observar na tabela 1.

Para atender aos critérios de inclusão propostos, filtros de idioma foram aplicados nas plataformas para selecionar artigos em português, inglês e espanhol. Foi estabelecido limite de data às publicações, selecionando-se artigos publicados no período de 2008 a 2018 (10 anos), por se tratar de tema atual.

Tabela 1 – Descritores e palavras-chave utilizados

Plataforma	Estratégias de busca
PubMed	((“Genetic Services”[Mesh] OR “Genetic Counseling*”[tiab] OR “Genetic Counselling*”[tiab] OR “Genetic Services”[tiab]) AND ("South America"[Mesh] OR “Latin America”[tiab] OR Brazil[tiab] OR Brazilian[tiab]))
EMBASE	('genetic service'/exp/mj OR 'genetic service':ti,ab OR 'genetic counseling':ti,ab OR 'genetic counselling':ti,ab) AND ('South America'/exp/mj OR 'latin america':ti,ab OR Brazil:ti,ab OR Brazilian:ti,ab)
Scopus	(TITLE-ABS-KEY ("genetic services" OR "genetic counseling" OR "genetic counselling") AND TITLE-ABS-KEY ("south america" OR "latin america" OR brazil OR brazilian))
Web Of Science	ts=(("genetic services" OR "genetic counseling" OR "genetic counselling") AND ("south america" OR "latin america" OR brazil OR brazilian)) OR (ts=("genetic services" OR "genetic counseling" OR "genetic counselling") AND ti=("south america" OR "latin america" OR brazil OR brazilian)) OR (ti=("genetic services" OR "genetic counseling" OR "genetic counselling") AND ts=("south america" OR "latin america" OR brazil OR brazilian))

Fonte: Elaborada pelos autores

Um especialista foi consultado para averiguar, ao término dessa etapa, se artigos relevantes foram incluídos e citados no decorrer do estudo.

Todos os artigos encontrados por meio das estratégias de busca nas plataformas foram transferidos para o software Rayyan QCRI (OUZZANI et al., 2016), em que duplicatas foram removidas e a amostragem final, armazenada. O software Rayyan auxilia diretamente na seleção dos artigos iniciais, uma vez que facilita a leitura do título e do resumo dos selecionados. Além disso, proporciona praticidade para os revisores selecionarem os artigos de interesse por possibilitar a remoção de duplicatas.

A compreensão e o desenvolvimento da pesquisa foi facilitada por esse programa, uma vez que vários dados importantes, como as principais revistas em que estão sendo publicados os artigos de interesse, foram evidenciados, além dos autores que mais produzem sobre o assunto.

4.3 Seleção dos estudos

Os artigos que apresentam como tema questões sobre o panorama do AG no Brasil foram incluídos nessa revisão de escopo. Foram dispensados estudos que se enquadravam em pelo menos um dos critérios de exclusão: (1) estudos que trabalharam com o tema, mas utilizaram quaisquer modelos animais; (2) relatos de caso, editoriais, cartas, revisões de literatura, resumos e dissertações de reuniões e literatura cinzenta; (3) estudos que trataram superficialmente o AG como medida indicada; (4) conteúdos não produzidos no Brasil ou sobre serviços de Ag de outros países. Reuniões entre os revisores ao longo processo de seleção permitiram a discussão, a clarificação e o aperfeiçoamento dos critérios referidos.

A escolha do material foi realizada em três etapas. Na primeira, os artigos foram selecionados, independentemente, por dois revisores. Atenção pormenorizada foi dada ao título e ao escopo, utilizando-se o software Rayyan com base na questão norteadora do estudo e respeitando-se os critérios de inclusão e exclusão.

Na segunda etapa, o programa apontou o número de divergências existentes entre os revisores. Após a resolução dos conflitos, na terceira etapa, as pesquisas relevantes, foram relidas, sendo analisadas integralmente, com especial atenção às referências utilizadas.

4. 4 Tabulação, agrupamento e síntese dos resultados

Os campos principais para a extração dos dados incluíram: o título dos artigos; os autores e seus países de origem; o ano de publicação; os objetivos; a população; o desenho dos estudos; os principais desfechos mensurados.

Os dados extraídos foram utilizados para agrupar e sintetizar os resultados, com uma abordagem de síntese narrativa baseada em suas características globais (RYAN R., 2013).

5 RESULTADOS

A partir das buscas realizadas nas bases de dados foram encontrados 1028 artigos, sendo excluídos os que se apresentavam em duplicata, após sua exportação e análise pelo software Rayyan (MOURAD et al., 2016). Dessa forma, nossa amostra inicial compreendeu 609 artigos, que atenderam aos critérios utilizados na segunda etapa do protocolo de revisão do estudo (FIGURA 1). Os títulos e resumos desses artigos foram analisados com vistas a selecionar aqueles que abordassem o processo de AG e como ele vem sendo executado no Brasil.

Dentre esse total supracitado, 547 se enquadravam em pelo menos um dos critérios de exclusão. Nesse contexto, 418 artigos abordavam a ocorrência de polimorfismos ou mutações específicas, que se relacionavam a doenças crônicas comuns e doenças genéticas, apenas mencionavam a necessidade de encaminhamentos a serviços de genética e não discorriam sobre o AG, propriamente dito. Artigos de revisão de literatura (n=70) e artigos que se referiam a pesquisas realizadas com modelo animal (n=47) também foram excluídos. Além desses, outros 12 trabalhos não tratavam do AG no Brasil. Dessa forma, obtivemos um total de 62 manuscritos para serem lidos na íntegra.

Na etapa final do processo de triagem ainda ocorreu a exclusão de 37 artigos, por motivos similares aos acima citados (13 não abordavam o processo de AG; 10 não estavam relacionados a serviços de genética brasileiros; nove correspondiam a revisões e cinco eram estudos realizados com modelos animais).

Finalmente, 25 artigos foram capturados por meio das etapas de seleção apresentadas, os quais atenderam aos critérios de elegibilidade, ou seja, retratavam de o panorama do aconselhamento genético no Brasil e constituíram a amostragem final dessa pesquisa, como podemos observar na Figura 1, a seguir.

Figura 1 – Fluxograma PRISMA do processo de busca na literatura

Fonte: MOHER, 2009

As propostas de investigação científica reportadas nos manuscritos foram realizadas por pesquisadores vinculados a hospitais-escola universitários (n=19, 76%), a institutos (n=3, 12%), a uma fundação (n=1, 4%), e a um hospital especializado (n=1, 4%). Apenas um trabalho foi proveniente de uma instituição particular (n=1, 4%). As universidades citadas nos trabalhos foram: a Universidade de São Paulo (n=3, 12%), a Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho (n=3, 12%), a Universidade Federal do Rio de Janeiro (n=3, 12%), Universidade Feral do Rio Grande do Sul (n=3, 12%), a Universidade Federal da Bahia (n=2, 8%), Universidade Estadual de Campinas (n=2, 8%), a Universidade Federal de São Carlos (n=1, 4%), a Universidade Federal de Goiás (n=1, 4%), a Universidade de Brasília (n=1, 4%), a Universidade Federal do Tocantins (n=1, 4%), a Universidade Federal de Pernambuco (n=1, 4%), e a Universidade de Tiradentes (n=1, 4%).

A maior parte dos trabalhos publicados foram realizados na região Sudeste ($n=12$, 46%), seguida pelas regiões Sul e Nordeste, com o mesmo número de publicações ($n=5$, 20%). Foram localizados somente dois (8%) artigos provenientes do Centro-Oeste e apenas um do Norte (4%) (Figura 2).

Figura 3 – Quantidade, e proveniência dos manuscritos que evidenciaram cientificamente processos e modelos de prática de AG.

Fonte: elaborado pela autora

O processo de AG, nessas instituições, é realizado de forma similar. Inicialmente, é levantada uma hipótese diagnóstica de doença ou síndrome genética, por meio de exame físico, análises sanguíneas e testes moleculares, para em seguida dar continuidade aos

demais passos do aconselhamento. Identificamos que em 60% (n=15) dos trabalhos analisados, após a comprovação do diagnóstico, foi feita uma entrevista com os familiares e com os pacientes, na qual foram abordadas questões sociodemográficas e outras relacionadas ao conhecimento prévio da doença genética em questão.

Em 70% dos artigos (n=15), os pesquisadores utilizaram questionários para abordar os participantes dos estudos, sendo eles pessoas atendidas pelo sistema de saúde (n=11) e profissionais responsáveis pelo AG (n=4). Dentre esses trabalhos, apenas três citaram qual foi o instrumento aplicado (Tabela 1). Os outros estudos que também utilizaram questionários (n=12), não citaram qual foi o instrumento utilizado, apenas trouxeram informações de que se tratavam de questionários semiestruturados, revisados por experts, doutores nas áreas em que foram aplicados, como: oncologia (n=4), hemoglobinopatias (n=4), pediatria (n=3) e anomalias craniofaciais (n=1).

Nota-se, que dentre as metodologias mais utilizadas nas pesquisas com AG, estão os estudos transversais, presentes em 17 artigos (68%), acompanhando o usuário em mais de uma consulta, o que se equivale com o número de publicações que utilizaram questionários. Por outro lado, temos oito trabalhos que fizeram análises descritivas do AG no Brasil (32%), por meio da investigação de dados encontrados em prontuários, bancos de informações e relatos de profissionais. Os 10 artigos restantes, 30% dos integrantes dessa revisão, abordaram o aconselhamento genético de forma descritiva e observacional, analisando dados pré-existentes nos serviços de saúde e instituições de pesquisa.

Notamos que a prática do aconselhamento genético no Brasil tem sido realizada em distintas situações (Figura 3), com destaque às hemoglobinopatias e ao câncer.

Gráfico X – Síndromes e doenças genéticas abordadas pela literatura

Fonte: Elaborado pela autora

As hemoglobinopatias são as doenças genéticas que mais aparecem nos artigos correspondentes ao AG no Brasil (36%), sendo representadas pela anemia falciforme e traço falciforme. Em seguida, aparecem artigos na área oncológica (24%), pré-natal (12%), educação e pesquisa (12%), doença de Machado-Joseph (4%), anomalias craniofaciais (4%), síndrome de Turner (4%) e síndrome de Down (4%).

Dentre os artigos analisados, 15 (60%) citaram que inúmeros profissionais, como biólogos, enfermeiros, psicólogos, assistentes sociais e médicos, faziam parte da equipe multiprofissional, no processo do AG, mas nenhum artigo (0%) especifica se algum deles exerce papel direto como aconselhador genético.

Tabela 1– Principais características dos estudos incluídos.

Autores, ano, região brasileira	Objetivo/ Desenho do estudo	População do estudo	do	Instrumento de coleta de dados	Resultados
FERREIRA T. D. S. et al., 2012, centro-oeste	_Avaliar a eficácia da orientação genética e do rastreio laboratorial dos membros da família como medidas educativas e preventivas em relação às hemoglobinopatias em Goiás	77 pacientes com diagnóstico comprovado de hemoglobinopatias.		Questionário não especifica do pelo autor.	O nível de conhecimento era baixo ao início do estudo. Após o AG, esse processo educativo aumentou o conhecimento de mais de 80% dos pacientes sobre aspectos-chave da doença, como o processo de transmissão gênica à prole e as diferenças entre portadores assintomáticos e homozigotos, conceitos essenciais para a adoção de medidas preventivas.
RAMALHO S. S. et al., 2007, sudeste	_Transversal/Longitudinal _Criação de um documento utilizado no AG em anemia falciforme _Descritivo	Reunião de profissionais de inúmeras áreas representantes do Programa Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doença Falciforme e outras Hemoglobinopatias do Ministério da Saúde.		Questionário não especifica do pelo autor.	O AG deve acontecer em um lugar reservado; não existe um número mínimo de consultas; a assimilação de conceitos deve ser testada no final do AG; A sessão de AG deve ser complementada com o fornecimento de uma cartilha de reforço e documentação das informações, com uma linguagem simples e ilustrações didáticas.

Continua

MARINHO A. S. N. et al., 2015, sudeste	_Descrição das expectativas e questões clínicas, durante entrevistas pré-teste, para aconselhamento genético focados em dois distúrbios hereditários do movimento: doença de Huntington (HD) e ataxias espinocerebelares (SCA), de forma genérica	Noventa e sete pessoas encaminhadas para aconselhamento genético devido a um distúrbio de movimento na família. Estes incluíam três indivíduos de famílias com SCA2, 23 de famílias com doença de Machado-Joseph (MJD/SCA3) e 10 de famílias com SCA7.	Questionário (Becker, 1999)	Continuação	A necessidade de um diagnóstico etiológico foi a questão mais frequentemente levantada pelos sujeitos entrevistados. Muitos procuraram o serviço para tentar se livrar da sensação de estar em risco. Muitos vivenciaram a experiência de cuidar de seus pais/parentes doentes e expressaram esperanças de um resultado favorável no teste genético, e têm conhecimento que a doença não tem cura. Já em relação a herança/transmissão eles aparentaram ter clareza que é uma doença genética e que ela é passada através das gerações.
PALMERO E. I. et al., 2007, sudeste	_Descrição três serviços de CGC do sistema público de saúde no Brasil e discussão de alternativas para a identificação e prevenção de doenças hereditárias câncer neste e em outros países em desenvolvimento.	Três serviços públicos de CGC estabelecidos entre os anos de 2000 e 2003 nas capitais provinciais brasileiras de Porto Alegre (RS), São Paulo (SP) e Rio de Janeiro (Rio de Janeiro)	Questionário não especifica do pelo autor.	Continua	Os três serviços foram estruturados de forma independente. Seu modelo de múltiplas etapas é considerado, pelos três centros, essencial e uma vantagem significativa para maximizar a eficácia do AG, uma vez que incentiva um processo de tomada de decisão verdadeiramente informado e autônomo.

CUSTÓDIO
G. et al, 2013,
sul

A incidência de tumores adrenocorticais pediátricos (TCA) é Avaliar o impacto da detecção precoce da mutação da linha germinativa TP53 R337H em pacientes com tumores adrenocorticais pediátricos

_Transversal/longitudinal

Mães e familiares de recém-nascidos com Tumores de infância adrenocorticais

Questionário e entrevistas não especifica dos pelo autor.

Continuação

A prevalência de acordo com o distrito de saúde diferiu amplamente ($P = 0,020$), variando de 0,075% (IC 95%, 0,001% a 0,27%) a 0,51% (IC 95%, 0,30% a 0,81%). As meninas mostraram uma frequência muito maior de ACTs. Quinze das 19 crianças rastreadas que desenvolveram ACTs eram meninas; quatro eram meninos ($p = 0,012$). Entre os participantes da vigilância, a mutação R337H foi igualmente distribuída entre meninos ($n = 170$) e meninas ($n = 177$), mas a incidência cumulativa estimada (média $\pm$ SE) de ACTs aos 5 anos de idade foi de 3,65% $\pm$ 1,5% 0,65% $\pm$ 0,65% em meninos ($P = 0,06$, teste da soma de postos de Wilcoxon).

Continua

VIEIRA D. K. et al., 2014, sudeste	Identificar através de documentos provenientes de instituições de tratamentos de câncer, pessoas e familiares com histórico de câncer aplicando AG	Famílias identificadas pelos pesquisados, sendo agrupados em três ou mais indivíduos com câncer.	Questionário (Ashton-Prolla et al., 2009)
	_ Descritivo		

Continuação

Uma história familiar de câncer abaixo de 50 anos foi positiva em 61,1% das famílias. A avaliação de pedigrees permitiu a identificação da linhagem parental em que havia história de câncer, como a prole em 2 casos (2,7%), linhagem materna em 22 casos (30,1%), linhagem paterna em 14 casos (19,2%), e de ambos os lados em 35 casos (47,9%). Apenas em duas famílias houve consangüinidade (2,7%). Ao realizar uma comparação entre os dados obtidos pelos agentes de saúde e a equipe de geneticistas, houve concordância parcial em 25 casos (34,2%) com informações melhor detalhadas na ficha do agente de saúde e concordância completa em 36 casos (49,3%).

Continua

BARACIOLI L. M. S. V. et al., 2018, sudeste	Detectar a prevalência de hemoglobinas anormais em gestantes, efetuar sua prevenção através do estudo familiar, conscientização e aconselhamento genético para São José do Rio Preto e região	Doze municípios que fazem parte da Divisão Regional de Saúde de São José do Rio Preto (DIR XXII), estendido para clínicas particulares e instituições públicas de saúde, além da divulgação através de rádio, televisão, jornais e cartazes.	Mídias virtuais.
_ Transversal/Longitudinal			

Continuação

Para as gestantes portadoras de hemoglobinopatia, foi encaminhado uma carta contendo informações sobre o tipo de hemoglobinopatia encontrada, e um convite para que comparecesse ao Centro de Referência de Hemoglobinopatias e/ou Instituto Adolfo Lutz, com seu companheiro e outros filhos. Nesta ocasião, realizamos aconselhamento genético e coleta de amostra de sangue para exame familiar. Quanto aos recém-nascidos, as mães foram orientadas para que realizassem pesquisa de hemoglobinopatia após o sexto mês de vida.

Continua

MENESES R. C. T et al., 2015, nordeste

Avaliar o nível de conhecimento do grupo amostral do estudo sobre traço e AF, forma de transmissão da doença, manifestações orais, conceitos de cárie, autocuidado e aconselhamento genético, bem como a ciência de ocorrência de AF na família dos indivíduos

Comunidade quilombola de Patioba, Japaratuba, Sergipe, onde residem, atualmente, aproximadamente 593 indivíduos distribuídos em 160 famílias, sendo 323 maiores de 18 anos.

Questionário não especifica do pelo autor.

_ Transversal/Longitudinal

FLÓRIA-SANTOS M. et al., 2006, sudeste

Descrever um protocolo de investigação clínico-genética, além de diagnósticos, intervenções e resultados de enfermagem para usuários com Síndrome de Turner (ST) com risco de desenvolver tumores gonadais, devido à presença de um cromossomo Y normal ou anormal.

Mulheres com Síndrome de Turner.

Questionário não especifica do pelo autor.

_ Transversal/longitudinal

Continuação

Percebeu-se que na pré-intervenção 97,4% dos indivíduos relatavam não saber as diferenças entre traço e AF e apenas 2,6% afirmavam ter conhecimento do assunto ($p < 0,001$). A intervenção educativa implementada teve efeitos positivos, pois após a sua realização, verificou-se que havia um percentual, significativamente, maior (44,8%) de indivíduos que já haviam ouvido falar sobre o tema em questão em relação àqueles que alegavam não ter conhecimento 20,4% e os que afirmavam ter conhecimento 34,8% ($p < 0,001$).

O foco da enfermagem está na identificação e priorização de estratégias para promover um resultado desejável para os usuários que se manifestam ou correm risco de desenvolver uma condição genética. Os usuários devem receber informações adequadas para tomar uma decisão informada sobre sua saúde e dar o consentimento informado para se submeter ao teste. É um desafio apresentar informações que muitas vezes são tecnicamente complexas e emocionalmente carregadas para os indivíduos.

Continua

ASHTON- PROLLA P. et al., 2015, sul	<p>Análise da genômica no aspecto clínico, seus benefícios e identificação dos desafios para profissionais de saúde e pacientes no Brasil</p> <p>_ Descritivo</p>	Banco de dados da região sul e sudeste do Brasil.	Questionário não especificado pelo autor.	Continuação
MICHELET TO M. R. D et al., 2013, sudeste	<p>Fornecer informações sobre um modelo de prestação de serviços de AG realizado no Brasil e através de um estudo piloto destacar mães de crianças com Síndrome de Down</p> <p>_ Transversal/Longitudinal</p>	<p>O estudo incluiu 30 participantes que atenderam aos seguintes critérios: a) Terem 18 anos de idade ou mais b) mães de crianças menores de seis meses com síndrome de Down sem problemas médicos adicionais c) terem sido atendidas em pelo menos duas sessões de aconselhamento.</p>	Escala de Likert (1932)	<p>O número total de geneticistas clínicos credenciados pelo conselho no país é 260 aproximadamente 1 para cada 770.000 cidadãos, que são principalmente ligados a centros acadêmicos nas regiões sul e sudeste. Isso se reflete em uma quantidade limitada de serviços qualificados com equipes multidisciplinares e experiência em análise e aconselhamento genômico.</p> <p>O nível de satisfação com o AG de acordo com a escala “Likert” variou entre 3 e 5. Vinte e seis mães (86,7%) relataram “eu adorei”, duas (6,7%) relataram “gostei” e duas (6,7%) afirmaram “Não fez diferença”. Utilizando um índice de concordância de 70% entre os avaliadores, 18 respostas que avaliaram o conhecimento que as mães haviam assimilado sobre a síndrome de Down foram consideradas apropriadas; “Conhecimento satisfatório” foi observado em 44,4% (8), enquanto 55,6% (10) demonstraram “conhecimento vago”. Quando perguntados se o AG melhorou seu conhecimento sobre SD, 100% (30) das mães responderam afirmativamente.</p> <p>Continua</p>

RAMALHO A. S. et al., 2007, sudeste	Representar as considerações sobre o processo de AG, elaborado pelo Serviço de Aconselhamento Genético em Hemoglobinopatias da Unicamp, mediante solicitação do Programa Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doença Falciforme e outras Hemoglobinopatias do Ministério da Saúde	Apontamentos de considerações sobre o AG em hemoglobinopatias.	Metodologia de aconselhamento não citada pelo autor.	<p>Continuação</p> <p>Entre as considerações: aconselhamento genético deve ser fornecido, de preferência, sempre que solicitado pelos interessados. Como parte da responsabilidade médica, ele também pode ser oferecido em caráter opcional, sempre que houver a possibilidade de o indivíduo tomar uma decisão consciente a respeito da procriação, a partir das informações fornecidas.</p>
ACOSTA A. X. et al., 2013, nordeste	<p>_ Descritivo</p> <p>Investigar um agrupamento de casos de mucopolysaccharidosis VI (MPS VI, Maroteaux-Lamy syndrome) e prover educação genética coordenada, aconselhamento genético, tratamento e rastreio de doenças hereditárias em uma comunidade na cidade de Monte Santo-BA</p> <p>_ Transversal/longitudinal</p>	Profissionais de saúde da região do estudo e famílias acometidas por mucopolysaccharidosis.	Educação em Genética: Palestras, workshops e avaliações (sem referencial citado).	

Continua.

DINIZ D. et al., 2005, centro oeste	Descrever o processo de exame e aconselhamento genético para o traço falciforme de um centro público de doação de sangue no Distrito Federal	Pessoas atendidas no hemocentro do DF, no momento da coleta de sangue	Metodologia de aconselhamento não citada pelo autor
_ Transversal/Longitudinal			

Continuação

A existência do aconselhamento genético não foi mencionada em nenhuma das fases do processo de doação de sangue, não tendo havido qualquer consentimento prévio, por parte do doador, em submeter-se ao aconselhamento. O aconselhamento coletivo converte-se em um momento de extremo constrangimento para os doadores, pois não apenas traços de identidade genética são explicitados, mas informações sobre raça e reprodução são também negociados

Continua

MONLLEO I. L. et al., 2009, nordeste	<p>Identificar unidades não-RRTDCF (Unidades que não fazem parte da Rede de Referência no Tratamento de Deformidades Craniofaciais) e descrever onde elas estão, como estão estruturadas e o que fazem; avaliar pedidos e disponibilidade de aconselhamento genético; informar o debate sobre avanços e armadilhas da política de saúde do CFA implementada no Brasil; delinear uma estratégia para abordar os problemas identificados_</p> <p>Transversal/Longitudinal</p>	82 unidades de atendimento	Questionário não específica do pelo autor	Continuação	<p>Apenas 14 unidades permaneceram com um geneticista membro da equipe. Nas outras 30 unidades, médicos, dentistas e outros profissionais assumem a responsabilidade pela avaliação e aconselhamento genético. Em geral, esses profissionais não possuem treinamento específico nesse campo</p>
NOVOA M. C. et al., 2011, nordeste	<p>Relatar as dificuldades de introduzir a genética médica como parte do Sistema Único de Saúde (SUS).</p> <p>_Descritivo</p>	Consulta a legislação e atendimentos registrados no SUS.	Registro de dados	Continua	<p>São urgentes o reconhecimento e a regulamentação da profissão de aconselhador genético, aberta para todos os profissionais de saúde, pois, de acordo com a política definida, esse profissional é o pilar do atendimento em genética.</p>

SCHULER-FACCINI L. et al., 2014, sul	Apresentar a experiência adquirida em dois programas que conduziram PST para MJD no Porto e em Porto Alegre, e o relato de um caso ilustrativo de aconselhamento genético	Consulta dos protocolos e relatórios de atendimentos nos centros participantes do estudo.	Entrevistas sem referencial citado.
	_Descritivo		
SILVA C. A. et al., 2015, sudeste	Realizar uma análise de um programa de triagem neonatal para hemoglobinopatias em São Carlos, estado de São Paulo, avaliando uma série de casos cujos resultados dos exames de triagem foram alterados	81 crianças nascidas em 2010 e 82 em 2011 com resultados alterados no teste de triagem para hemoglobinopatias, que totalizaram 163 mães elegíveis para o estudo.	Referencial não especificado pelo autor.
	_ Transversal/Longitudinal		

Continuação

Desde 2010, modificações no protocolo levaram ao aumento do acesso ao programa. Portanto, vamos apresentar este grupo separadamente. De janeiro de 2010 a dezembro de 2012, 159 indivíduos procuraram aconselhamento PST (53 / ano); 116 (73%) desses indivíduos estavam em risco para DMJ. Cinquenta por cento de todos os indivíduos (81/159) decidiram fazer o teste e receber seus resultados, número similar ao observado nos 10 anos anteriores. No entanto, ao contrário do período anterior, 31% dos indivíduos testados retornaram para consultas pós-teste.

A maternidade cumpriu parcialmente o seu papel de assessorar na triagem neonatal. A UBS realiza a coleta conforme recomendado, mas não completa todas as etapas subsequentes da PNTN de forma eficiente, mesmo tendo dificuldade em localizar crianças cujo teste de triagem foi alterado, o que explica que, em oito casos (6,7%), os pais foram informados a presença de hemoglobinopatia na família através deste estudo. O cuidado longitudinal não é estabelecido, pois o pediatra ou médico de família nem sempre sabe o resultado da triagem neonatal da criança.

Continua

PALMERO E. L., 2016, sudeste	Descrever a criação, estrutura e gestão de um serviço de genética oncológica estabelecido em 2010, em um centro de referência em prevenção e tratamento do câncer localizado na zona rural do estado de São Paulo	História familiar de câncer em parentes de primeiro grau e a presença de fatores de risco específicos.	Referencia 1 não especifica do pelo autor.	<p>Continuação</p> <p>Composto por uma equipe multiprofissional que trata de questões clínicas, psicológicas e sociais relacionadas à predisposição familiar ao câncer. O atendimento familiar começa antes mesmo dos pacientes serem encaminhados para nós: sessões interdisciplinares apresentações de casos e treinamento do corpo docente são frequentes. Os geneticistas moleculares do Departamento de Oncogenética trabalham em conjunto com patologistas. Vale a pena mencionar também a formação de enfermagem, apoio psicológico e assistência social, que são componentes-chave para o atendimento familiar de alto risco.</p>
OSTERMAN N. A. A., 2017, sul	Descrever e avaliar como as notícias difíceis podem ser comunicadas de forma mais abrandada em casos de síndromes e/ou de malformações fetais em consultas de aconselhamento genético	<p>Analizadas 33 interações naturalísticas (i.e. situações reais de consultas), gravadas e transcritas, pela perspectiva teórica e metodológica da Análise da</p> <p>Conversa de base etnometodológica.</p>	Conversa (entrevista) de base etnometodológica, referencial não citado.	<p>54 aconselhamentos genéticos foram gravados em áudio, sempre com a presença de uma pesquisadora tomando notas de dados contextuais. Dos 54 atendimentos gravados, 19 contaram também com a presença do progenitor ou companheiro atual da gestante e 12 com algum outro familiar. Foram selecionados apenas os 33 atendimentos em que notícias difíceis foram comunicadas.</p> <p>Continua</p>

SILVA T. B. C. et al., 2013, sudeste	Descrever a percepção de risco para neoplasias e associar comportamentos adotados para prevenção de tumores e história familiar dessa patologia em indivíduos com suspeita de síndromes neoplásicas hereditárias	Usuários com idade entre 19 e 70 anos e média de 40 anos, sendo a faixa etária entre os 18 e 39 anos a que compreendeu o maior número de sujeitos.	Instrument o Cancer Awareness and Needs Survey (CANS) e Escala de Likert.
_ Descritivo			

Continuação

Os participantes do estudo apresentaram idade variável entre 19 e 70 anos e média de 40 anos, sendo a faixa etária entre os 18 e 39 anos a que compreendeu o maior número de sujeitos. Várias pessoas referenciadas para serviços de avaliação de risco genético para câncer hereditário geralmente não têm ciência do motivo de estarem sendo referidas para tais serviços. Nota-se que muitos usuários chegam aos serviços de aconselhamento genético com percepções incorretas sobre seu próprio risco para desenvolver neoplasias, o que, frequentemente, pode torná-los menos receptivos à aquisição de informações adequadas.

Continua

CORRÊA M. C. D. V. et al., 2006, sudeste	Relatar o resultado de pesquisas em uma unidade de aconselhamento genético composta por: observação de consultas, revisão de prontuários e entrevistas com profissionais de saúde	Pesquisa realizada no serviço de genética pré-natal do Instituto Fernandes Figueira (IFF), Fundação Oswaldo Cruz (FIOCRUZ). Trata-se de pesquisa qualitativa que articulou, basicamente, técnicas de observação e entrevistas, às quais foi associada a coleta de material complementar.	Atendimentos gravados sem referencial citado.
	_ Transversal/Longitudinal		

Continuação

O material assim produzido possibilitou identificar a forma como se atualizam aqueles princípios que norteiam o aconselhamento genético pré-natal. A questão da neutralidade da informação, por exemplo, presente na literatura internacional sobre o tema, aparece fortemente no discurso dos entrevistados. Por outro lado, aspectos como o tipo de profissional que exerce o aconselhamento, bem como as possibilidades de desfecho (particularmente o aborto) representam pontos singulares na prática do aconselhamento tal como ele se dá no caso estudado e no contexto brasileiro de um modo geral.

Continua

<p>GUIMARÃES S. C. T. L. et al., 2010, norte</p>	<p>Retratar a importância do aconselhamento genético na anemia falciforme, principalmente para os portadores do traço falciforme (heterozigotos), como forma de prevenção e, principalmente, porque as terapias gênicas são limitadas e ainda não há cura para esta doença</p>	<p>Análise de banco de dados.</p>	<p>Análise de banco de dados.</p>	<p>Continuação</p> <p>Os dados levantados possibilitaram a construção de um referencial teórico indiscutível, que justifica a necessidade da implantação de um departamento específico, possibilitando o alcance real das metas e prioridades de seu planejamento.</p>
<p>_ Transversal/Longitudinal</p>				<p>Continua</p>

Fonte:
elaborada
pelos
autores

CARNEIRO V. et al, 2019, nordeste	Verificar, a partir de dados clínicos, as principais síndromes de câncer hereditário investigadas em Pernambuco, um estado do nordeste brasileiro _ Transversal/Longitudinal	Pacientes cadastrados no Programa Público de Câncer Hereditário de 3 hospitais em Pernambuco: o Hospital de Câncer de Pernambuco (HCP), o Instituto de Medicina Integral Professor Fernando Figueira (IMIP) e o Hospital Barão de Lucena, de Novembro de 2016 a abril de 2018.	Método e referencial não explicitad os.	<p>Conclusão</p> <p>378 famílias preencheram os critérios para síndromes neoplásicas hereditárias, entre eles: 1 (0,26%) síndrome de Cowden, 232 (61,37%) mama hereditária e Síndrome do Cancro do Ovário, 4 (1,05%) Li fraumeni, 59 (15,6%) Lynch, 1 (0,26%) Neoplasia Endócrina Múltipla tipo 1, 3 (0,79%) Endócrino Múltiplo Neoplasia tipo 2B, 7 (1,85%) Polipose Adenomatosa Familiar, 2 (0,52%) Peutz Jeghers, 9 (2,38%) Hereditária Difusa Câncer Gástrico e 1 (0,26%) Von Hippel Lindau (BVS).</p>
---	--	---	---	---

Ao datarmos as publicações inclusas nesta revisão de escopo, nota-se que a maioria foi realizada durante a última década, correspondente a 76% dos artigos publicados sobre o AG (n=19), destacando um considerável crescimento no estudo desta prática dentro dos hospitais-escola e demais instituições de saúde.

DISCUSSÃO

Essa revisão sistematizada do escopo da literatura permitiu o conhecimento da produção científica sobre o processo e a prática do aconselhamento genético no Brasil, por meio de trabalhos publicados até abril de 2019. Foram identificados 25 estudos, que tiveram seu conteúdo sintetizado e trouxeram subsídios para essa discussão, de forma a oferecer evidências para responder ao questionamento dessa proposta de investigação científica.

Ao observarmos a figura 3, fica evidente a diferença entre o número de publicações provenientes das distintas regiões brasileiras. Esse cenário pode ser justificado pela desigualdade socioeconômica, uma vez que o Sudeste é responsável por 56% do Produto Interno Bruto (PIB) do Brasil, favorecendo o desenvolvimento de infraestrutura, o que resulta em melhor atendimento hospitalar e produção científica (BARBIANI et al., 2016). Por outro lado, a região Norte, considerada a mais carente do país, necessita de maior investimento em saúde pública e em pesquisa, o que se explicita nos estudos escassos oriundos dessa região, um possível indicador de desigualdade (BARBIANI et al., 2016). De acordo com o estudo de Erdmann, Fernandes e Teixeira, a região Norte possui um número escasso de cursos de pós-graduação na área da saúde, enquanto a região Sudeste, possui inúmeros cursos de pós-graduação (ERDMANN; FERNANDES; TEIXEIRA, 2011).

O AG, como observado nos artigos, possui perspectivas voltadas para a comunidade e para o aperfeiçoamento de profissionais. O enfoque na qualificação de aconselhadores foi verificado em três dos estudos apresentados nessa revisão. Além desses estudos sobre a prática do AG na comunidade, todas as outras atividades, realizadas nos hospitais e serviços de saúde, estão vinculadas a projetos de pesquisa (pós-graduação), o que mostra que o AG no Brasil é movimentado e realizado basicamente por esses meios (NOVOA et al., 2011).

Em relação às patologias que são abordadas durante o processo de AG, um grande número (n=9) de trabalhos estava focado nas hemoglobinopatias (BARACIOLI et al., 2018; MENESES et al., 2015; SILVA et al., 2015; ACOSTA et al., 2013; FERREIRA et al., 2012; GUIMARÃES et al., 2010; RAMALHO et al., 2007; RAMALHO et al., 2007; DINIZ et al., 2005) e no câncer hereditário (n=6) (PALMERO et al., 2016; ASHTON PROLLA et al., 2015; VIEIRA et al., 2014; SILVA et al., 2013; CUSTÓDIO et al., 2013; PALMERO et al., 2007).

A necessidade do oferecimento de programas gratuitos de triagem laboratorial, diagnóstico precoce, orientação médica, social e psicológica, com medidas educativas e preventivas para os usuários que convivem com hemoglobinopatias, provavelmente, está relacionada com a formação da população brasileira, que originou-se a partir de uma panmixia étnica, a qual foi composta por povos africanos escravizados (SILVA-FILHO et al., 2011). Essa composição afrodescendente aumentou a prevalência de distúrbios genéticos da hemoglobina (FERREIRA et al., 2012; MOREIRA, 2017). Como é relatado por Ferreira (2012), 270 milhões de pessoas apresentam algum tipo de hemoglobinopatia, sendo a doença genética mais comum no mundo, com perfis clínicos que variam de assintomáticos a letais. Em Goiás, segundo o Ministério da Saúde, para cada 100 nascimentos, quatro crianças são diagnosticadas com o traço falciforme (REF??). O autor ainda ressalta que, por causa dessa alta prevalência, é evidente a necessidade de programas gratuitos de diagnóstico precoce e orientação médica, social e psicológica, com medidas educativas e preventivas para os usuários e triagem laboratorial da família. Giordano et al. (2009) afirmam que os elementos-chave para preveni-las são a informação, o diagnóstico e o AG (Giordano et al. 2009).

Silva et al. (2015) também discorreram sobre a importância da triagem, como sendo o primeiro passo para a prevenção. De acordo com esses autores, a cobertura da triagem neonatal está aumentando em número, ano a ano, e ganhando importância como política pública. No entanto, como apontado por Meneses et al. (2015), o atendimento em saúde aos níveis municipal, estadual e nacional, não possui políticas explícitas para a prevenção e atenção às pessoas com desordens genéticas. No tocante às hemoglobinopatias, fica evidente, portanto, a necessidade de se investigar a família dos portadores, na tentativa de encontrar outros membros com o gene alterado, o que poderia colaborar com a escolha reprodutiva livre e informada. Essa conclusão foi muito bem colocada por Ramalho et al. (2007), destacando que o AG tem como objetivo ser primordialmente assistencial e educativo, ou seja, permitir a usuários ou famílias a tomada de decisões reprodutivas consistentes e psicologicamente equilibradas. O aconselhamento pode exercer, também, uma função preventiva, que depende de alternativas sustentadas pela autonomia dos usuários (RAMALHO et al. ,2007).

Geralmente, a orientação genética e a triagem laboratorial da família revelaram-se medidas educativas e preventivas eficazes, como pontuado por Meneses et al. (2015), uma vez que a maioria dos usuários melhorou o seu nível de conhecimento sobre a doença falciforme, além da identificação de familiares portadores. Tais medidas podem reduzir a

morbimortalidade do distúrbio, melhorar a qualidade de vida dos usuários, prevenir complicações e sequelas, ampliar o encaminhamento usuários para AG e auxiliar nas decisões reprodutivas (MENESES et al., 2015).

A segunda doença genética que mais se mostra presente nas pesquisas com AG são as síndromes neoplásicas hereditárias. De acordo com dados do Instituto Nacional do Câncer (INCA, 2019), 1,2 milhão de novos casos de câncer devem ocorrer na população brasileira entre 2018 e 2019, sendo que 5-10% terão predisposição hereditária (INCA, 2019). Muitas vezes, o diagnóstico de câncer hereditário é fechado por meio de informações obtidas durante o AG, por meio da confecção de genogramas, por exemplo (PALMERO et al., 2016). Palmero et al. (2016) ressaltaram a importância de coletar e registrar a história familiar, com no mínimo três gerações, e identificar a presença de fatores de risco específicos.

De acordo com os dados retratados na literatura atual, o estabelecimento de serviços de oncogenética traz novos grandes desafios, tanto para os profissionais de saúde quanto para as famílias (PALMERO et al., 2016; ASHTON PROLLA et al., 2015; VIEIRA et al., 2014; SILVA et al., 2013; CUSTÓDIO et al., 2013; PALMERO et al., 2007). Silva et al. (2013) propõem que, para minimizar o impacto do câncer na população, é necessário que se reduza, primeiramente, a prevalência de fatores comportamentais e ambientais. Outro aspecto essencial, é a avaliação dos conhecimentos, atitudes e práticas dos usuários em relação às neoplasias. Na mesma publicação, Silva et al (2013) trazem que se observam poucos trabalhos na literatura centrados no estudo de questões ligadas ao AG, assim como em relação ao perfil dos usuários atendidos pelos serviços.

Palmero et al. (2007) descreveram serviços de AG oncológicos em três cidades: São Paulo, Rio de Janeiro e Porto Alegre. Os serviços se assemelhavam em estrutura, cálculo de risco e critérios para a indicação de testes genéticos. Todos exigiam que o AG fosse essencial ao processo de avaliação do risco de câncer, antes e depois dos testes de predisposição hereditária à doença. Quando usuários e/ou familiares eram classificados em alto risco, todos os serviços descreveram dificuldades para a realização de testes genéticos por causa do alto valor dos exames.

Apesar de haver vários centros de oncologia que praticam o AG, não foi apresentada uma metodologia comum, o que dificulta uma avaliação desse tipo de serviço.

Visando a melhoria do processo de aconselhamento para usuários com câncer hereditário no Brasil, Ashton-Prolla et al (2009) desenvolveram e validaram um questionário para a identificação de câncer de mama hereditário. Inserindo-se em grupos

de atenção primária em saúde, os autores foram capazes de identificar mulheres e famílias em risco para essa doença, permitindo a implementação de protocolos de acompanhamento e tratamento precoce. Viera et. al. (2014) utilizaram o questionário validado por Ashton-Prolla em seu estudo piloto com uma população específica. Conseguiram construir o histórico familiar dos usuários, contribuindo para a conclusão de diagnóstico para câncer hereditário. Esse processo auxiliou o encaminhamento dos usuários para um atendimento especializado. Esse tipo de estudo é de importância substancial, porque contribui diretamente para a melhora da prevenção, na condução do tratamento e para a coleta de dados para investigações científicas.

Ademais, no âmbito da oncologia é reconhecida internacionalmente a importância da equipe multiprofissional no ambulatório de genética, porque, conforme proposto pelas diretrizes da *American Society of Clinical Oncology* (ROBSON et al., 2010), a equipe que realiza o AG precisa ser qualificada para tratar de questões multifacetadas relacionadas à predisposição familiar ao câncer, como aspectos éticos, biomédicos e psicossociais.

Ainda nesse contexto, NOVOA et al (2011) relatam que, além dos biólogos se situarem entre os pioneiros na prática do AG, muitos profissionais não-médicos o exercem em instituições de ensino superior ligadas a assistência em saúde, projetos de pesquisa e programas de pós-graduação stricto sensu.

Em 2006, Flória-Santos et al. caracterizaram as atribuições e contribuições dos enfermeiros para o AG. Conforme as autoras o aconselhamento oferecido por profissionais de enfermagem está centrado no usuário em detrimento da orientação exclusivamente educacional, preocupando-se, sobretudo, com a identificação e priorização de estratégias para promover o resultado que os usuários esperam e que atendam suas necessidades de saúde. Em um trabalho mais recente, Flória-Santos et al. (2013) apresentaram reflexões sobre a atuação de profissionais de enfermagem como membros de uma equipe multiprofissional e interdisciplinar de AG oncológico. Os enfermeiros, geralmente, possuem uma comunicação mais próxima e direta com os usuários, por serem os primeiros profissionais com os quais estes têm contato, facilitando a criação de vínculo (WILLIAMS, 2002; JENKINS; LEA, 2005). Esse profissional, portanto, deve ser capaz de realizar uma avaliação inicial que inclua a coleta e o registro da história familiar (JENKINS; CALZONE, 2007; BANCROFT, 2010). Há a necessidade do enfermeiro se aprimorar em competências essenciais em genética e genômica, com a finalidade de se tornar referência para a equipe de saúde e para os usuários, aplicando

seus conhecimentos na assistência, no ensino e na pesquisa (FLÓRIA-SANTOS et al., 2013; SANTOS et al., 2013).

Marinho, Lima e Vargas (2015) trabalharam as expectativas e as dúvidas dos usuários levantadas durante o AG pré-teste genético para distúrbios do movimento neurodegenerativos. Os usuários, em sua maioria sintomáticos, participavam de uma avaliação prévia com um psicólogo e, em seguida, de uma reunião com a equipe de aconselhamento. Aqueles que eram elegíveis para realizar os testes genéticos confirmatórios recebiam atendimento psicológico. Os autores concluíram que o apoio psicológico tem um papel fundamental no processo do AG, porque auxilia usuários e familiares a se reestruturar; a enfrentar as demandas da doença; a lidar com o diagnóstico e o prognóstico; e, sobretudo, a capacitar o processo de tomada de decisão (MARINHO; LIMA; VARGAS, 2015).

Como ratificado por Lickleder et al. (2008), lidar com o fato de que os distúrbios genéticos são, na maior parte, incuráveis, resulta em uma experiência emocional única para as famílias. Após a comoção inicial, há grande inquietação psicológica, associada a mecanismos de defesa e sentimentos negativos. Nesse contexto, o apoio de profissionais qualificados tem um papel fundamental, porque estes ajudam usuários e familiares a se reorganizar, a enfrentar as demandas da doença adequadamente, a lidar positivamente com o diagnóstico e o prognóstico e, sobretudo, a melhorar o processo de tomada de decisão durante o AG (RAMALHO et al., 2007).

Já no início da década de 70, o Prof. Dr. Pedro Henrique Saldanha, desenvolveu um estudo sobre as bases psicológicas do AG e propôs que esse processo fosse visto como uma modalidade de psicoterapia centrada na unidade familiar. Aliás, ressaltou a inadequação do modelo médico e enfatizou a importância do psicólogo ser um profissional que necessita estar presente durante todo o aconselhamento (SALDANHA, 1973). Podemos observar que alguns autores, identificados neste trabalho, (PALMERO et al., 2007; MICHELETTO et al., 2013; MARINHO et al., 2015; PALMERO et al., 2016) concordam com a importância de um acompanhamento psicológico ao longo do processo do aconselhamento, assim como Saldanha, (1973) e Ramalho et al., (2007).

Nos últimos anos, estão surgindo cada vez mais estudos que buscam fornecer informações sobre a importância da atuação de uma equipe multiprofissional. Nesse contexto, Palmero et al. (2016) mencionam a necessidade do apoio psicológico e da assistência social, como componentes-chave para o atendimento familiar de alto risco.

Sugere-se que os psicólogos participem diretamente do processo de AG, especialmente em países como o Brasil, onde os aconselhadores genéticos não possuem, necessariamente, qualificação adequada em suporte psicoterapêutico (PALMERO et al (2016)

Zatz et al. (2016) descreveram como realizam o AG junto a usuários com distúrbios neuromusculares. Para esses pesquisadores, o processo do aconselhamento compreende os seguintes aspectos: diagnóstico, identificação de membros em risco, oferecimento de diagnóstico pré-implantação e pré-natal, bem como orientação familiar sobre manejo dos pacientes afetados (ZATZ et al., 2016).

Trabalhos que se dedicam ao AG e suas etapas têm crescido no cenário nacional após a finalização do Projeto Genoma Humano (BRUNONI, 2002; PALMERO et al., 2007; FLÓRIA-SANTOS et al., 2013; MARINHO; LIMA; VARGAS, 2015; ZATZ et al., 2016). Observa-se, porém, que ainda não há consenso sobre as etapas constituintes do processo de AG no Brasil, apesar ser incontestável a necessidade de uma comunicação efetiva com o usuário e sua família (PINA-NETO, 2008). Alguns pesquisadores descreveram a utilização de intervenções educacionais com o propósito de aperfeiçoar o entendimento dos aconselhados em relação aos aspectos-chave das desordens genéticas, (Ex.: blocos, álbuns seriados e cartilhas). Tais trabalhos demonstraram que, com a utilização de estratégias educativas, 80% dos participantes melhoraram seu conhecimento em relação a sua condição (FERREIRA et al., 2012; MENESES et al., 2015).

Como apontado no trabalho de Silva et al. (2015), os usuários relataram que as orientações genéticas eram transmitidas para eles por enfermeiros (92,5%) e apenas 0,8% por médicos. O cuidado centrado nas singularidades dos usuários, a capacidade de gestão de contingências e a facilidade de atuação em equipes multidisciplinares, fazem dos enfermeiros profissionais estratégicos para lidar com as dificuldades estruturais do AG brasileiro. O modelo centrado no médico se mostrou deficitário, seja pela alta demanda a que este profissional está exposto, seja pelo tipo de concessões realizadas pelos médicos quando se deparam com limitação de tempo ou sobrecarga de trabalho. A descentralização profissional, associada à inserção dos aparelhos sociais organizados, trará mais força política para que a superação das deficiências dos serviços seja reivindicada.

Outros artigos do estudo (n=14), que citaram participação de outros profissionais, não médicos, porém não especificavam de que forma ou que atribuições esses possuíam.

Entre esses profissionais citados estão enfermeiros (SILVA et al., 2015; SILVA et al., 2013; PALMERO et al., 2007; PALMERO et al., 2016; MICHELETTO et al., 2014; MENEZES et al., 2015; FLÓRIA-SANTOS et al., 2006; ACOSTA et al., 2013), psicólogos (GUIMARAES et al., 2010; MICHELETTO et al., 2014; PALMERO et al., 2016; ASHTON-PROLLA et al., 2015; SCHULLER-FACCINI et al., 2014) assistente social (GUIMARAES et al., 2010; MICHELETTO et al., 2014) biólogos (MICHELETTO et al., 2014).

Essa revisão de escopo deparou-se com inúmeras aplicações e métodos que compõem a prática do AG no Brasil. Foram vislumbrados na literatura muitos modelos que podem não ser os ideais para o cenário nacional.

Algumas sugestões referentes à prática de AG, refere-se que a adoção de um modelo de abordagem, embasado em referencial teórico, poderia ser universal para todas as doenças e síndromes genéticas, pois poderia colaborar para a padronização do atendimento e favorecer um aperfeiçoamento dos profissionais para tal, fato que traria uma melhor qualidade da prática do AG nos serviços de saúde.

Como limitação do estudo, foram avaliados trabalhos produzidos somente por profissionais vinculados, de alguma forma, a instituições voltadas para o âmbito acadêmico. No Brasil, o contexto universitário dificilmente se aproxima da realidade no que diz respeito a prática do AG prestado nos serviços de saúde não associados às universidades. Apenas um serviço de saúde incluso nessa revisão de escopo era de atendimento particular. Essa única informação foi relatada por Baracioli et al. (2018), que realizaram o AG em dois grupos diferentes, nos quais um era proveniente de clínicas particulares e o outro de centros públicos de saúde. Entre os principais resultados, os autores descreveram que o grau de instrução, o nível de conhecimento e o interesse em participar da pesquisa, não se diferenciavam entre os públicos. Logo, ter maior renda familiar não necessariamente equivale a possuir maiores níveis de conhecimento e de interesse sobre os distúrbios genéticos.

O estudo do AG no país ainda é incipiente, uma vez que a pesquisa realizada há mais tempo conta com 14 anos desde sua publicação. Assim, majoritariamente, os estudos realizados sobre o AG estão concentrados em uma única doença, em algumas regiões.

6. CONCLUSÃO

A prática do AG foi conceitualizada durante a contextualização histórica nesse trabalho. O cenário brasileiro foi, então, analisado, com vistas a aplicação dos consensos internacionais em nossa realidade. Deparamo-nos com inúmeros processos que compõem a prática do AG no Brasil. Foram vislumbrados na literatura muitos modelos que podem não ser os ideais, no entanto, representam, além do progresso da promoção de cuidado, o desenvolvimento da prática do AG brasileiro.

Assim como as famílias que convivem com distúrbios genéticos enfrentam situações muitas vezes extremamente difíceis de se adaptar, os profissionais e serviços lidam com muitos desafios estruturais, mesmo nos centros de referência nacionais. De modo que, se o processo e a prática do AG distanciam nossa realidade dos consensos internacionais, os aconselhadores se empenham em potencializar o cuidado agindo sinergicamente com as redes de apoio existentes.

O cuidado centrado nas singularidades dos usuários, a capacidade de gestão de contingências e a facilidade de atuação em equipes multidisciplinares, fazem dos enfermeiros profissionais estratégicos para lidar com as dificuldades estruturais do AG brasileiro. É fundamental para o enfermeiro capacitar-se com a finalidade de assumir um papel de referência na equipe multiprofissional responsável pelo AG. O modelo centrado no médico se mostrou deficitário, seja pela alta demanda a que este profissional está exposto, seja pelo tipo de concessões realizadas pelos médicos quando se deparam com limitações de tempo ou sobrecarga de trabalho.

A descentralização profissional, associada à inserção dos aparelhos sociais organizados, trará mais força política para que a superação das deficiências dos serviços seja reivindicada. Um modelo universal de abordagem para todas as doenças e síndromes genéticas dificilmente contemplará as especificidades de cada condição. No entanto, fica como sugestão desse estudo a busca de um modelo de prática do AG, favorecendo, além do aperfeiçoamento profissional, a possibilidade de mensuração de dados que possam comparar a qualidade dos serviços prestados entre as diferentes instituições.

REFERÊNCIAS

- ABACAN, M. et al., The Global State of the Genetic Counseling Profession. **European Journal of Human Genetics**. volume 27, pages183–197. 2019
- ACOSTA, A.X. et al. Delivering Genetic Education and Genetic Counseling for Rare Diseases in Rural Brazil. **Journal of Genetic Counseling**. Salvador, v. 22, n. 6, p. 830-834. 2013.
- ARAÚJO, A. M. Spreading the evolutionary synthesis: Theodosius Dobzhansky and Genetics in Brazil. **Genetics and molecular biology**, Ribeirão Preto, v.27, n.2, p.467-475. 2004.
- ASHTON-PROLLA, P. et al. Análise genômica na clínica: benefícios e desafios para profissionais de saúde e pacientes no Brasil. **Jornal de Genética Comunitária**. Porto Alegre. 2015.
- BAKER, D.L, et al. **A Guide to Genetic Counseling**. New York: Wiley. 1998.
- BAUMILLER, R. C., et al. Code of Ethical Principles for Genetics Professionals: An Explication. **Am J Med Genet**, v. 65, p. 179-183. 1996.
- CARNEIRO, V. et al. Importance of a hereditary cancer program in brazilian northeast. **European Journal of Surgical Oncology**. v. 45, n. 2. 2019.
- CORREA, M.C.D.V.; GUILAM, M.C.R. O discurso do risco e o aconselhamento genético pré-natal. **Cad. Saúde Pública**. Rio de Janeiro, v. 22, n. 10, p. 2141-2149, 2006.
- CUSTÓDIO, G. et al. Impact of neonatal screening and surveillance for the TP53 R337H mutation on early detection of childhood adrenocortical tumors. **Journal of clinical oncology**. Curitiba, v. 31, n. 20, p. 2619-2626. 2013.
- DINIZ, D; GUEDES, C. Confidencialidade, aconselhamento genético e saúde pública: um estudo de caso sobre o traço falciforme. **Cad. Saúde Pública**. Rio de Janeiro, v. 21, n. 3, p. 747-755, 2005.
- DUNN, S.S. Pattern and process in mental measurement. **Australian Journal**. v. 14, p. 165-181. 1962.
- FEBBRARO T; ROBISON K; WILBUR J.S. et al. Adherence patterns to National Comprehensive Cancer Network (NCCN) guidelines for referral to cancer genetic professionals. **Gynecol Oncol**. p.138:109. 2015.
- FERREIRA, I, E, R. O avanço da genética no contexto da reprodução humana: uma revisão de literatura. **Revista interdisciplinar ciências e saúde-rics**, v. 4, n. 2, 2018.
- FERREIRA, T.D.S. et al. A model of genetic guidance for hemoglobinopathy patients and laboratory diagnosis of family members as educational and preventive measures. **Rev. Bras. Hematol. Hemoter**. São Paulo, v. 34, n. 5, p. 339-344, 2012.

FLORIA-SANTOS, M; RAMOS, E.S. Genomic-based nursing care for women with Turner Syndrome: genomic-based nursing care. **Rev. Latino-Am. Enfermagem**, Ribeirão Preto, v. 14, n. 5, p. 645-650, 2006.

FRASER, F.C. Genetic counseling. **American journal of human genetics**, Vol. 26, n. 5, pp. 636-661, 1974.

GUIMARAES, C.T.L; COELHO, G.O. A importância do aconselhamento genético na anemia falciforme. **Ciênc. saúde coletiva**. Rio de Janeiro, v. 15, supl. 1, p. 1733-1740, 2010.

HANNUM, J.S.S. et al. Aconselhamento Genético: Análise e Contribuições a partir do Modelo de Aconselhamento Psicológico. Psicologia: **Ciência e Profissão, Brasília**, Vol. 35, n. 3, pp. 797-808, 2015.

HOGARTH S; HOPKINS M.M; RODRIGUEZ V. A molecular monopoly? HPV testing, the Pap smear and the molecularisation of cervical cancer screening in the USA. **Sociol Health Illn**. 2012.

KESSLER, S. Psychological Aspects of Genetic Counseling: XIII. Empathy and Decency. **Journal of Genetic Counseling**, Vol. 8, n. 6, pp. 333-343, 1999.

KHALILI, N. FARAJZADEGAN, Z.; MOKARIAN, F.; BAHRAMI, F. Coping strategies, quality of life and pain in women with breast cancer. Iranian journal of nursing and midwifery research, Vol. 18, n. 2, pp. 105-111, 2013.

MARINHO, A.S.N; LIMA M.A.F.D; VARGAS FR. Analysis of pre-test interviews in a cohort of Brazilian patients with movement disorders. **J Community Genet**. Rio de Janeiro, v.6, n.3, p. 259-264. 2015.

MARTINS, J.R. et al. Genetic counseling in primary care: longitudinal, psychosocial issues in genetic diagnosis and counseling. **Journal of Genetic Counseling**. v. 31, n. 3, p. 509-524. 2004.

MELO, D, G et al . Qualificação e provimento de médicos no contexto da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde (SUS). **Interface (Botucatu)**, Botucatu , v. 21, supl. 1, p. 1205-1216, 2017

MELO, D.G. et al. Genetics in primary health care and the National Policy on Comprehensive Care for People with Rare Diseases in Brazil: opportunities and challenges for professional education. **Journal of community genetics**. v.6, n. 3, p. 231-240. 2015.

MENESES, R.C.T. de et al. Promoção de saúde em população quilombola nordestina - análise de intervenção educativa em anemia falciforme. **Esc. Anna Nery**, Rio de Janeiro, v. 19, n. 1, p. 132-139, 2015.

MICHELETTO, M.R.D. et al. Effects of a Genetic Counseling Model on Mothers of Children with Down Syndrome: A Brazilian Pilot Study. **J Genet Counsel**. São José do Rio Preto, v. 22, n.6, p. 784-794. 2013.

MIRANDA, C. et al. Portrait of the Master Genetic Counselor Clinician: A Qualitative Investigation of Expertise in Genetic Counseling. **J Genet Couns**. v. 25, n. 4, p. 767-785. 2015.

MONLLEO, I.L.; MOSSEY, P.A.; LOPES, V.L.G.S. Evaluation of Craniofacial Care Outside the Brazilian Reference Network for Craniofacial Treatment. **The Cleft Palate-Craniofacial Journal**. Alagoas, v. 46, n. 2, p. 204-211. 2009.

MOYA, J. Migração e formação histórica da América Latina em perspectiva global. **Sociologias**. Porto Alegre, v. 20, n. 49, p. 24-68. 2018.

NOVOA, M.C; BURNHAM, T.F. Desafios para a universalização da genética clínica: o caso brasileiro. **Rev Panam Salud Publica**. P. 61-68. 2011.

NOWAK, H.I.; BROBERG, M.; STARKE, M. Parents' experience of support in Sweden: its availability, accessibility, and quality. **J Intellect Disabil**, Vol. 17, n. 2, pp. 134-44, 2013.

OSTERMANN, A. C. et al. Perspectivas otimistas na comunicação de notícias difíceis sobre a formação fetal. **Cad. Saúde Pública**, Rio de Janeiro, v. 33, n. 8, 2017.

PALMERO, E.I. et al. Cancer genetic counseling in public health care hospitals: the experience of three Brazilian services.. **Genet. Mol. Biol.**, Porto Alegre, v. 10, n. 2, p. 110-119, 2007.

PALMERO, E.I. et al. Oncogenetics service and the Brazilian public health system: the experience of a reference Cancer Hospital. **Genet. Mol. Biol.** Ribeirão Preto, v. 39, n. 2, p. 168-177, 2016.

PIETTA, G. Eugenia: uma ciência estigmatizada. **Hist. cienc.** v. 23, n. 1, p. 264-267. 2016.

PINA-NETO, J.M. Aconselhamento genético. **Jornal de Pediatria**, Rio de Janeiro, Vol. 84, n. 4, pp. 20-26, 2008. 130. PINHEIRO, D.A.J.P.; LONGHI, M.R. Maternidade como missão! A trajetória militante de uma mãe de bebê com microcefalia em PE. **Cadernos de Gênero e Diversidade**, Vol 3, n. 2, pp. 113-133, 2017

POWLEDGE, T. **Genetic counselors without doctorates**. v. 15, p. 103–112. NeWEw York: Alan R Liss. 1979.

Raby R.A, MD, MPH; Wendy Kohlmann, MS, CGC. Genetic counseling: Family history interpretation and risk assessment. 2019.

RAMALHO, A.S.; MAGNA, L. A. Aconselhamento genético do paciente com doença falciforme. **Rev. Bras. Hematol. Hemoter**. São José do Rio Preto, v. 29, n. 3, p. 229-232, 2007.

RUCHIKA G, et al. Role of dentist in genetic counseling: **A critical appraisal of the current practices and future requirements in Indian scenario**. Pag. 131-138. 2019

SCHULER-FACCINI, L. et al. Genetic counseling and presymptomatic testing programs for Machado-Joseph Disease: lessons from Brazil and Portugal. **Genet. Mol. Biol.** Ribeirão Preto, v. 37, n. 1, p. 263-270, 2014.

SHUGAR A. Teaching Genetic Counseling Skills: Incorporating a Genetic Counseling Adaptation Continuum Model to Address Psychosocial Complexity. **J Genet Couns.** v. 26, n.2, p. 215-223. 2016.

SILVA, C.A. et al. Neonatal screening program for hemoglobinopathies in the city of São Carlos, state of São Paulo, Brazil: analysis of a series of cases. **Rev. paul. pediatr.** São Paulo, v. 33, n. 1, p. 19-27, 2015.

SILVA, T.B.C. et al. Perception of cancer causes and risk, family history and preventive behaviors of users in oncogenetic counseling. **Rev. esc. enferm. USP**, São Paulo, v. 47, n. 2, p. 377-384, 2013.

SORENSEN, J. R. **Genetic counseling: values that have mattered. Prescribing our future: ethical challenges in genetic counseling.** p. 03-14. New York: Aldine de Gruyter. 1993.

STERN, A.M. A quiet revolution: the birth of the genetic counselor at Sarah Lawrence College, 1969. **J Genet Couns.** v. 18, n. 1, p. 01-11. 2009.

TABER, J.M. et al. Genetic test reporting enhances understanding of risk information and acceptance of prevention recommendations compared to family history-based counseling alone. **Journal of Behavioral Medicine.** v. 38, n. 5, p. 740–753. 2015.

VIANA-BARACIOLI, L.M.S. et al. Prevenção de hemoglobinopatias a partir do estudo em gestantes. **Rev. Bras. Hematol. Hemoter.** São José do Rio Preto, v. 23, n. 1, p. 31-39, 2001.

VIEIRA, D.K. et al. Identificação de agregação familiar por câncer através do programa de estratégia de saúde da família no município de Angra dos Reis. **Jornal de Genética Comunitária.** Rio de Janeiro. 2014.

WALKER, A. P. **The practice of genetic counseling.** p. 01–35. New Jersey: Wiley-Blackwell.

WEIL, J. Psychosocial Genetic Counseling in the Post-Nondirective Era: **A Point of View.** v. 12, n.3, 2006.

WOLFF, G. Genetic Counseling: Nondirectiveness. **Wiley Online Library** 2006