



Aconselhamento Genético

Ester Silveira Ramos
esramos@fmrp.usp.br

ACONSELHAMENTO GENÉTICO

“Processo de comunicação que trata dos problemas humanos relacionados à ocorrência ou ao risco de ocorrência (ou de recorrência) de uma doença genética em uma família”.

Comitê de AG da ASHG, 1975



AG - OBJETIVOS

- Compreender os fatos médicos (diag., prog., tto.)
- Avaliar a contribuição da hereditariedade para a doença e para o risco
- Entender as opções frente ao risco
- Escolher as ações mais apropriadas (riscos e objetivos da família) e agir de acordo com as decisões
- Ajustar-se à doença e/ou ao risco de recorrência da doença

ETAPAS

Diagnóstico Clínico/Laboratorial

Cálculo de Risco

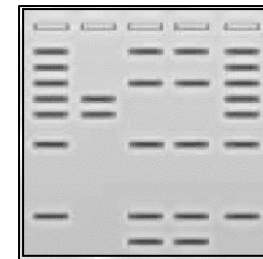
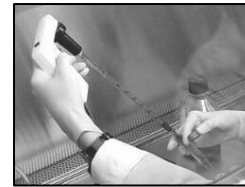
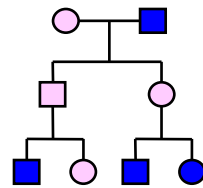
Comunicação

Decisão e Ação

Seguimento

FASES DO AG

I. DIAGNÓSTICO



POSSUM Web

POSSUMweb

Trait Search | Syndrome Search | Author Search | About

Traits

Atlas Search

Trait Search Parameters

Threshold:

Eyes - Globe (for Cryptophthalmos see Lids/Lashes)
 Eyes - Anterior Segment
 Eyes - Retinal Abnormalities
 Eyes - Vision (Including Investigation Results)
 Eyes - Eye Movement Disorders
 Nose
 Abnormal nose
 Beaked nose
 Long/large nose
 Short/small nose
 Flattened nose
 Broad nasal bridge (see telecanthus)
 Depressed nasal bridge
 Narrow nasal bridge
 High nasal bridge
 Cleft nose/bifid tip
 Broad/bulbous nasal tip
 Anteverted nostrils
 Winged ala nasi/flared nostrils
 Coloboma of the nostrils
 Hypoplastic/small nostrils
 Choanal atresia/stenosis
 Absent nasal cartilage
 Abnormal nasal septum
 Abnormal columella
 Anosmia
 Other nasal abnormality
 Lips/Mouth
 Oral Cavity - Palate/Alveolus (Also see Facial Clefts)

e.g. Click on Nose, and all the traits relating to this category are displayed

Trait Search Results

Syndrome 3011 - Acrodysostosis

Print Show/Hide Pictures

Syndrome 3011

Age Range: Any Age
MIM Number: [101800](#)

Patients

- [323 - 6 Years 3 Months](#)
- [1662 - 6 Years 6 Months](#)

Comments

Clinical

Recognizable from birth by small stature and prognathism; short stature and prognathism. There is an association with intellectual disability.


Differential Diagnosis

relative mandibular hypoplasia with arthritis described.

Image of Syndrome 3011

[Syndrome 3011 - Acrodysostosis](#)
M. Robinow and Am. J. Dis. Child. 121:195-203, 1971 American Medical Association

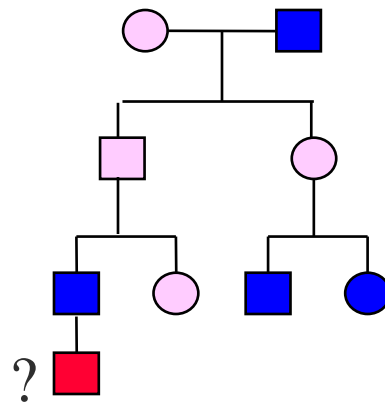
Flat nasal bridge



FASES DO AG

I. DIAGNÓSTICO

II. CÁLCULO DE RISCO



Cardiopatía

Etiología: Genética?

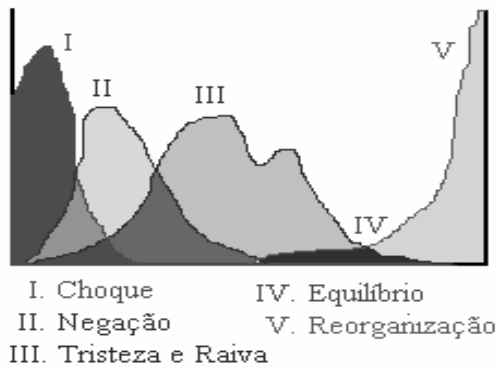
Etiología: Ambiental?

Genéticas

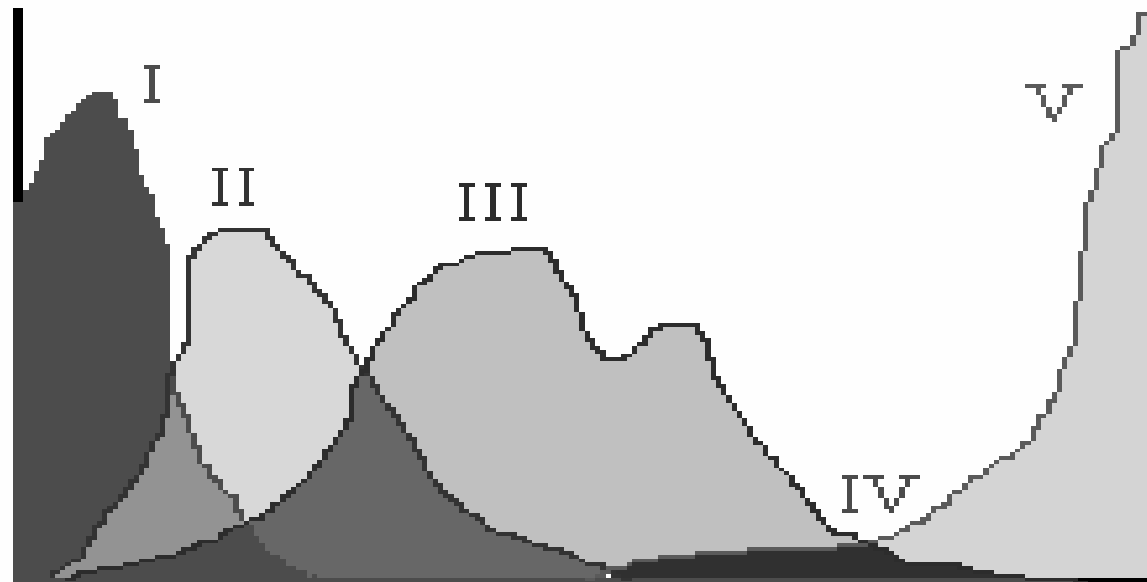
- Cromossômicas (numéricas e estruturais)
- Monogênicas (AD, AR, LX)
- Poligênicas
- Heranças Não Clássicas

FASES DO AG

- I. DIAGNÓSTICO
- II. CÁLCULO DE RISCO
- III. COMUNICAÇÃO



ETAPAS DE REAÇÕES EMOCIONAIS



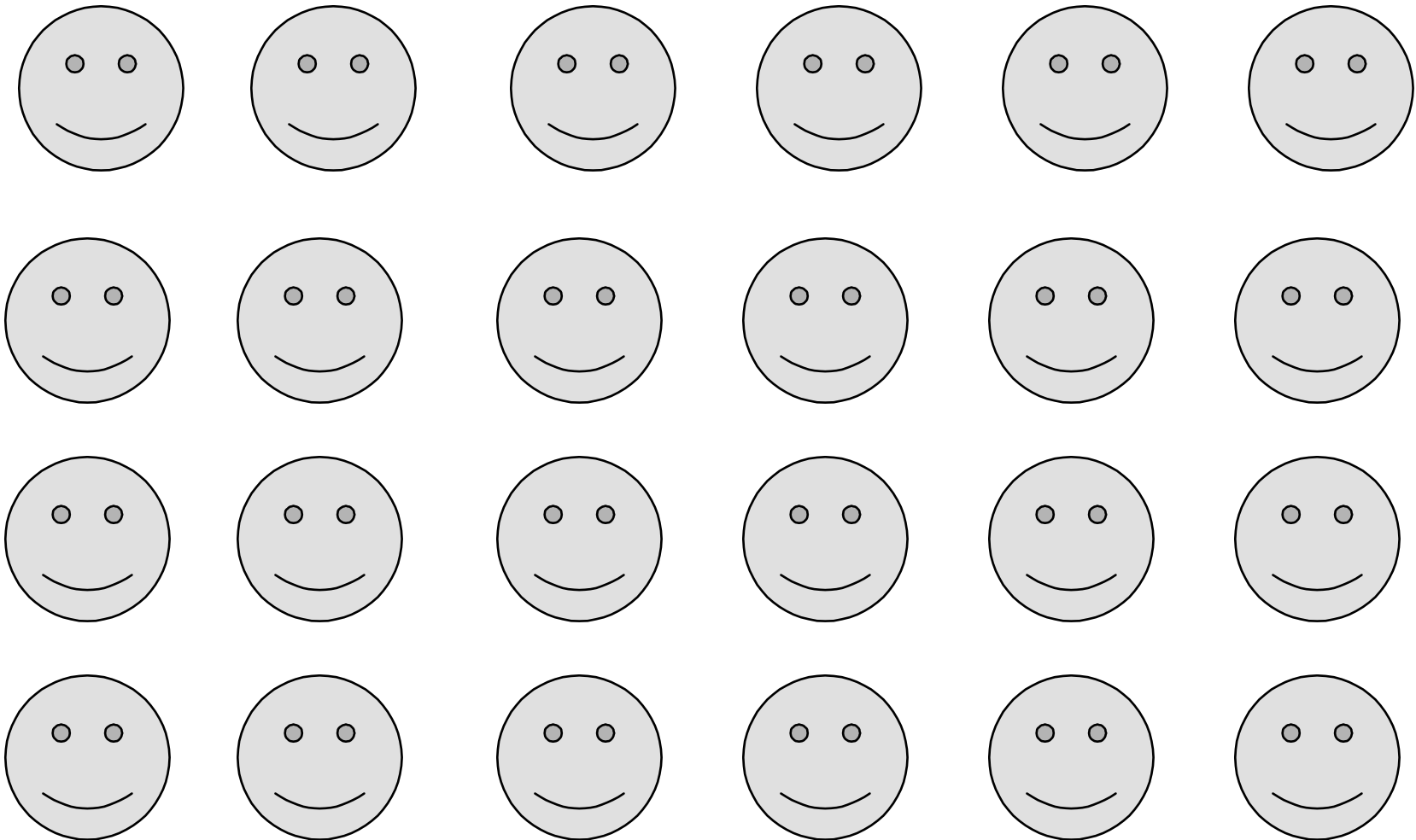
- | | |
|-----------------------|------------------|
| I. Choque | IV. Equilíbrio |
| II. Negação | V. Reorganização |
| III. Tristeza e Raiva | |

Qual é maior?

$1/4$ ou 25%

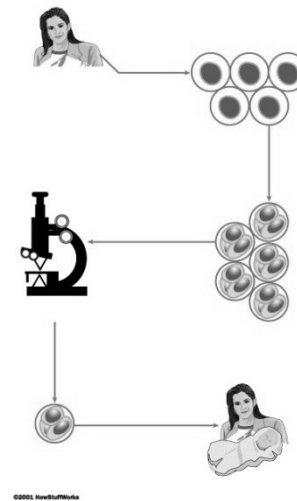
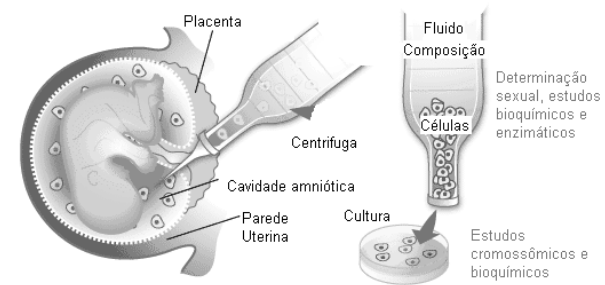
AG

Com o alfabeto de 4 letras as “palavras” (genes) são formadas.



FASES DO AG

- I. DIAGNÓSTICO
- II. CÁLCULO DE RISCO
- III. COMUNICAÇÃO
- IV. DECISÃO E AÇÃO





Método definitivo



Método semi-definitivo



Método transitório

Análise Morfológica



Análise Citogenética



Análise Bioquímica



Análise Molecular



FASES DO AG

I. DIAGNÓSTICO

II. CÁLCULO DE RISCO

III. COMUNICAÇÃO

IV. DECISÃO E AÇÃO

V. SEGUIMENTO - Precoce (15d a 1m) e Tardio (após 3a)



Exemplo 1 – Diagnóstico



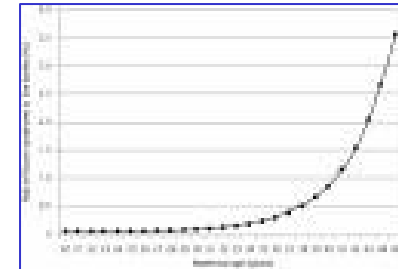
Exemplo 1 – Diagnóstico e Cálculo de Risco

Cariótipo da criança

Trissomia livre



~~Cariótipo
dos pais~~

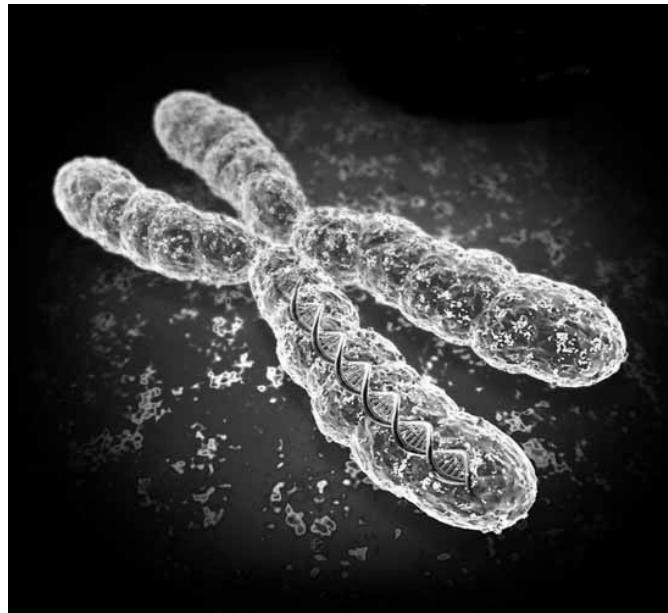


Translocação



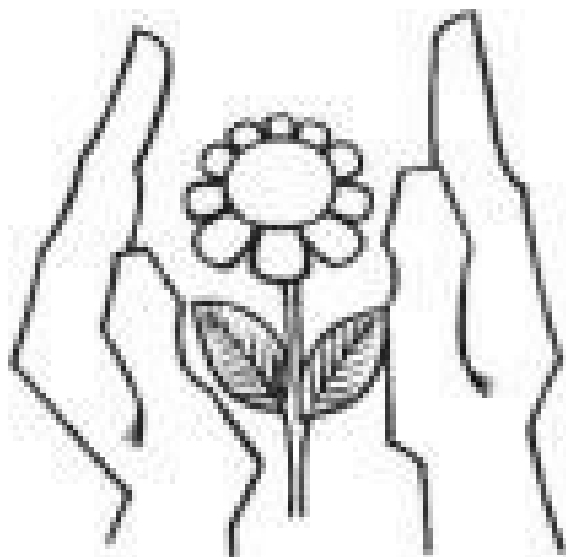
Cariótipo
dos pais

Exemplo 1 - Comunicação

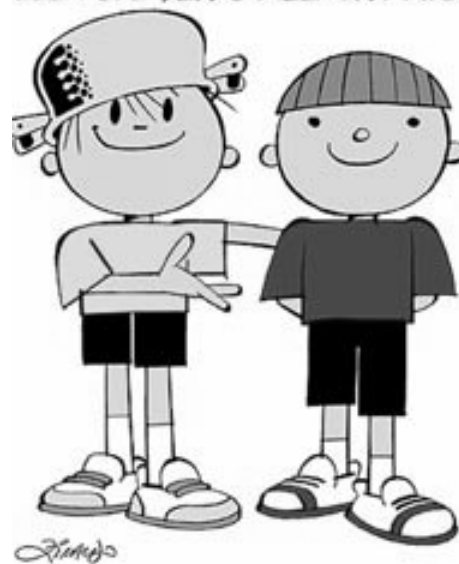


Cromossomopatia
(Síndrome de Down)

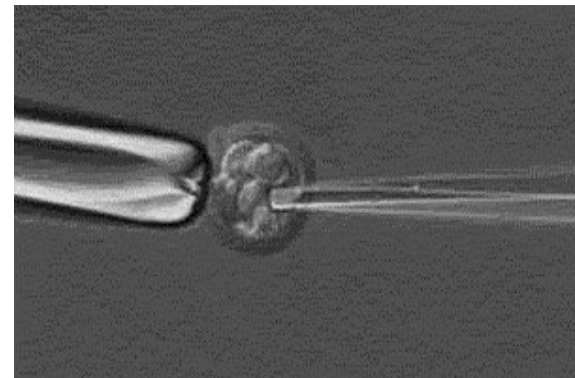
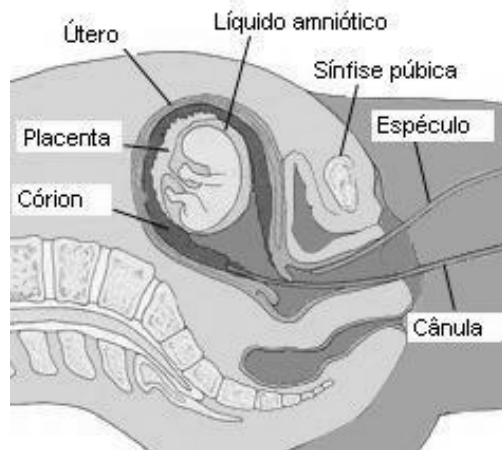
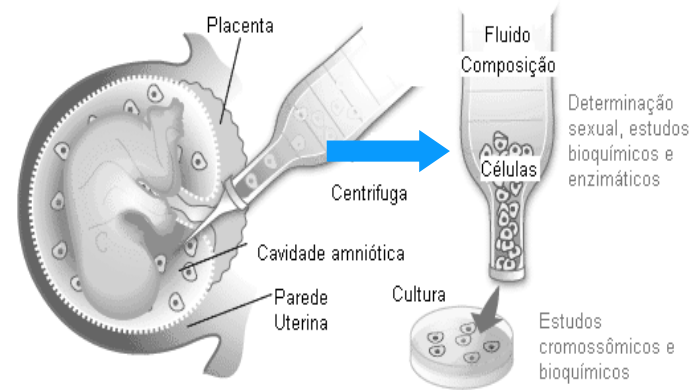
Exemplo 1 – Decisão e Ação



ELE PODE SER O MELHOR AMIGO



Exemplo 1 – Decisão e Ação



Próxima gravidez

Exemplo 1 – Decisão e Ação



Método definitivo



Método semi-definitivo

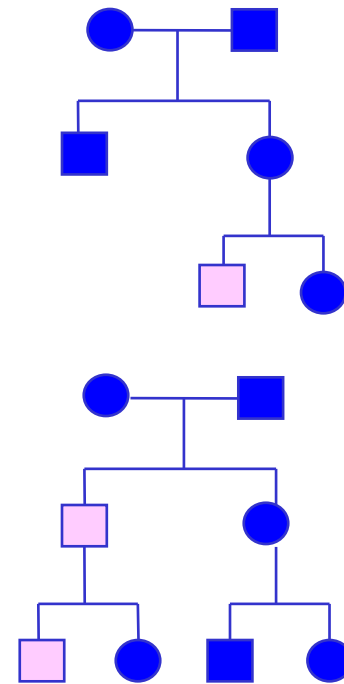
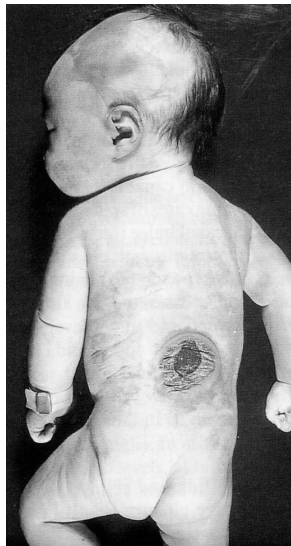
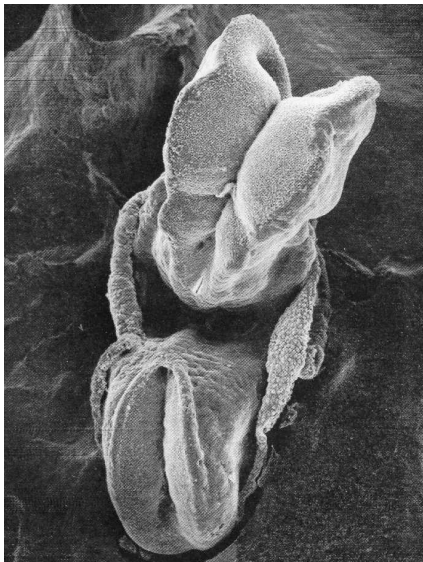


Método transitório

Exemplo 1 - Seguimento



Exemplo 2 - Diagnóstico



Defeito de fechamento de tubo neural

Exemplo 2 – Cálculo de Risco

Herança Multifatorial (risco empírico)

Parentes afetados	Risco de recorrência (%)
Nenhum	0,3
1 genitor	4,5
2 genitores	30,0
1 irmão	4,0
1 irmão + 1 genitor	12,0
2 irmãos + 2 genitores	42,0

De Bonaiti-Pellié e Smith (1974)

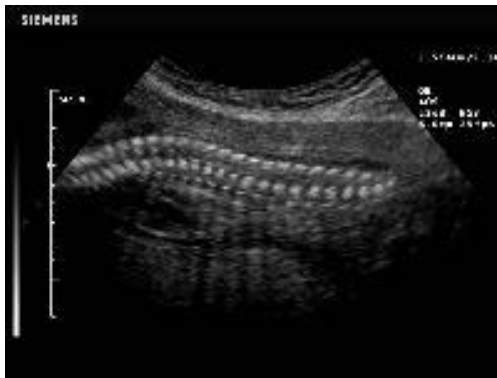
Exemplo 2 – Decisão e Ação



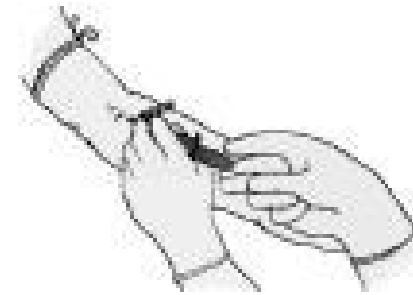
Métodos anticoncepcionais

Exemplo 2 – Decisão e Ação

Próxima gravidez



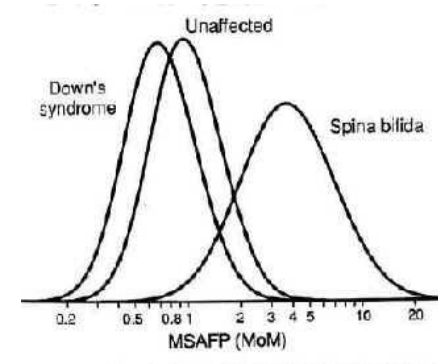
US



AFP sangue materno



AFP LA



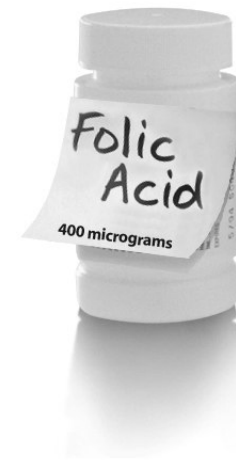
AFP curva

Exemplo 2 – Decisão e Ação



Cirurgia intra-útero

Exemplo 2 – Decisão e Ação



Prevenção