

Genetic counseling

Aconselhamento genético

João Monteiro de Pina-Neto*

Resumo

Objetivo: Esta revisão sobre aconselhamento genético (AG) teve o objetivo de mostrar os conceitos atuais e os princípios filosóficos e éticos aceitos na grande maioria dos países e recomendados pela Organização Mundial da Saúde, as fases do processo, seus resultados e o impacto psicológico de uma doença genética em uma família.

Fontes dos dados: Os conceitos apresentados são baseados em uma síntese histórica da literatura sobre AG desde a década de 1930 até o momento atual, sendo que os artigos citados representam os principais trabalhos publicados e que hoje fundamentam a teoria e a prática do AG.

Síntese dos dados: O AG modernamente é definido como um processo de comunicação que trata dos problemas humanos relacionados à ocorrência de uma doença genética em uma família. É fundamental que os profissionais da saúde conheçam os aspectos psicológicos desencadeados pela doença genética e como estes aspectos podem ser manejados. Vivemos ainda na genética humana e médica uma fase de predomínio dos aspectos técnicos e científicos e de pouca ênfase no estudo das reações emocionais e dos processos de adaptação das pessoas a estas doenças, o que leva ao baixo entendimento dos clientes sobre os fatos ocorridos, com conseqüências negativas sobre a vida familiar e para a sociedade.

Conclusões: Conclui-se pela necessidade de que as famílias com doenças genéticas sejam encaminhadas para AG e que os profissionais desta área invistam mais na humanização do atendimento, desenvolvendo mais as técnicas do AG psicológico não-diretivo.

J Pediatr (Rio J). 2008;84(4 Supl):S20-26: Aconselhamento genético, doenças genéticas, prevenção primária, aconselhamento psicológico, ética e genética, eugenia.

As origens, objetivos e bases filosóficas

A questão de como as sociedades humanas lidaram/lidam com as características humanas indesejáveis, tais como as deficiências mentais e as malformações congênitas, passou até hoje pelo desenvolvimento de três modelos básicos: o modelo eugenista, o modelo preventivista e o modelo psicológico.

O modelo eugenista foi o primeiro a se desenvolver. Foi proposto inicialmente por Francis Galton, um matemático e

Abstract

Objective: The objective of this review of genetic counseling (GC) is to describe the current concepts and philosophical and ethical principles accepted by the great majority of countries and recommended by the World Health Organization, the stages of the process, its results and the psychological impact that a genetic disease has on a family.

Sources: The concepts presented are based on an historical synthesis of the literature on GC since the 1930s until today, and the articles cited represent the most important research published which today provides the foundation for the theory and practice of GC.

Summary of the findings: The modern definition of GC is a process of communication that deals with the human problems related with the occurrence of a genetic disease in a family. It is of fundamental importance that health professionals are aware of the psychological aspects triggered by genetic diseases and the ways in which these can be managed. In the field of human and medical genetics we are still living in a phase in which technical and scientific aspects predominate, with little emphasis on the study of emotional reactions and people's processes of adaptation to these diseases, which leads to clients having a low level of understanding of the events that have taken place, with negative consequences for family life and for society.

Conclusions: The review concludes by discussing the need to refer families with genetic diseases for GC and the need for professionals working in this area to invest more in humanizing care and developing non-directive psychological GC techniques.

J Pediatr (Rio J). 2008;84(4 Supl):S20-26: Genetic counseling, genetic diseases, primary prevention, psychological counseling, ethics and genetics, eugenics.

estatista inglês, primo em 1º grau de Charles Darwin, que em 1885 propôs o termo *eugenia* (derivado do grego, "bem-gerado"). Quando positiva, seria o uso da ciência para a melhora das qualidades humanas desejáveis, como inteligência, saúde física e mental, etc.; e quando negativa, para diminuir as características indesejáveis, como a criminalidade, a deficiência mental e os defeitos físicos, o alcoolismo e abuso de drogas, etc. Embora as leis de Mendel tenham sido redescobertas em 1900 e o trabalho pioneiro de Garrod sobre a

* Médico geneticista. Professor titular, Departamento de Genética, Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto, Universidade de São Paulo (USP), Ribeirão Preto, SP.

Não foram declarados conflitos de interesse associados à publicação deste artigo.

Como citar este artigo: Pina-Neto JM. Genetic counseling. *J Pediatr (Rio J)*. 2008;84(4 Supl):S20-26.

doi:10.2223/JPED.1782

herança de algumas doenças metabólicas seja de 1908, a genética humana das 3 primeiras décadas do século XX foi dominada pelo movimento eugenista, representado principalmente por duas instituições (*The Eugenics Record Office*, Nova Iorque, e *The Francis Galton Laboratory for National Eugenics*, Londres). Estas trouxeram grande prejuízo ao desenvolvimento da genética humana como ciência, tendo se constituído em movimentos político-sociais que deram base à chamada Lei Eugênica do Estado Alemão (1933). Estas leis eram baseadas em deduções simplistas dos princípios mendelianos, afirmando, por exemplo, que a criminalidade, a deficiência mental, etc., eram determinadas por um alelo dominante e que bastaria o aprisionamento durante a vida reprodutiva ou a esterilização compulsória dos afetados para a eliminação destas "taras" em uma geração. Eles promoveram a constituição de bancos de esperma de laureados pelo prêmio Nobel, ensejando inseminações artificiais e até "fazendas de criação de arianos jovens". Os resultados obtidos foram desastrosos, levando a uma grande reação da comunidade científica liderada por Penrose¹, sendo a eugenia banida da genética humana. Em contraposição à eugenia, o biólogo americano Sheldon C. Reed² propôs o termo *genetic counseling* (o qual foi traduzido no Brasil como aconselhamento genético, embora *counseling* não signifique, de forma nenhuma, dar conselhos) para o atendimento de famílias/pessoas com doenças genéticas e que este atendimento fosse baseado no princípio da neutralidade do profissional em relação às decisões dos clientes.

Princípios do modelo eugenista: a) o objetivo é promover a eugenia, ou seja, "a melhora da raça humana"; b) uso de técnicas diretivas e mesmo coercitivas: é um modelo de Estado, 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, antes do que das necessidades ou desejo dos indivíduos; c) grande ação social e política: adoção de esterilização compulsória, abortamentos obrigatórios, políticas de restrição de casamentos, inclusive inter-raciais e de migração.

Hoje, a grande preocupação da comunidade científica é a da volta dos princípios da eugenia, adotados que foram pela China na Lei dos Cuidados de Saúde Maternos e Infantis de 27/10/94, que orienta o seguinte: que os médicos recomendem um adiamento do casamento se um dos membros do casal apresenta uma doença mental ativa ou uma doença infectocontagiosa; se um dos membros do casal apresenta uma doença genética séria, o casal só deve casar se concordar em usar contracepção por longo período ou ser esterilizado; se é detectado um feto com doença hereditária ou deformidade grave, o médico deve recomendar o aborto e a paciente deve seguir a recomendação. Houve, novamente, intensas críticas da comunidade científica internacional sobre esta nova eugenia^{3,4}. Mais impressionantes são os trabalhos de Mao & Wertz⁵ e Mao⁶, que avaliaram as opiniões de 255 geneticistas chineses e constataram que 89% concordam com

estas leis, considerando as opiniões do Estado chinês mais importantes que a liberdade individual; e que 86% preferem o aconselhamento genético (AG) diretivo e mais de 50% concordam que a informação genética seja revelada mesmo sem a permissão dos pacientes ou consulentes, mesmo que seja para empregadores ou agências de seguro.

O modelo preventivista ou médico é a fase da medicalização do AG. A genética teve um desenvolvimento diferente de outras ciências básicas da medicina, que se desenvolveram nas escolas médicas. A genética desenvolveu-se inicialmente entre zoólogos e botânicos, e foram eles que perceberam sua relevância para os seres humanos. Com ampliação das bases filosóficas da medicina para incluir o conceito de prevenção (medicina preventiva) e com o declínio nos países desenvolvidos da prevalência de mortes por doenças infecciosas e o aumento relativo das doenças constitucionais, a medicina tornou-se cada vez mais propícia para o desenvolvimento da genética⁷. Os primeiros departamentos de genética médica começaram a aparecer nas escolas de medicina na década de 1950. Princípios do modelo preventivista ou médico: a) objetivos: 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 usa no AG a relação médico-paciente tradicional e se baseia no princípio da neutralidade (proposto por Reed²), porém o médico tem dificuldade de lidar com este modelo já que está mais acostumado a usar os modelos tradicionais de relação médico-paciente: 1) das doenças agudas: atividade-passividade – em que o médico determina a conduta e o paciente se submete passivamente; 2) das doenças crônicas: liderança-cooperação, em que o médico, por sua liderança, faz a receita, e o paciente coopera usando a medicação.

Quanto ao modelo psicológico, psicoterapêutico ou psicossocial, há várias justificativas para seu uso no AG, entre elas: os médicos percebem que as informações prestadas no AG não são neutras do ponto de vista psicológico, mas sim ameaçadoras do ego; a ocorrência da doença genética em uma família desencadeia um processo de luto ou de sofrimento; as pessoas vão ter que lidar com os sentimentos desencadeados. Por outro lado, os médicos também perceberam que outras situações psicológicas, como disfunções maritais e sexuais, tipos de personalidade, dificuldades interpessoais, convicções religiosas, etc., interferem no processo de AG. Este modelo reconhece que o processo de AG envolve não somente decisões reprodutivas futuras, mas sim como lidar com o que ocorreu⁸, ou seja, como as pessoas devem ser ajudadas a se ajustar com a doença de seu familiar ou própria ou com os riscos de ocorrência/recorrência, sendo este um complexo processo psicossocial de ajuste (*coping*) a inúmeras variáveis, como experiências prévias com a doença, personalidade, motivação, educação, valores, cultura, família e dinâmica interpessoal e familiar. Este modelo usa os conhecimentos do aconselhamento psicológico não-diretivo

(baseado na psicologia centrada na pessoa, de C. Rogers) e utilização da relação conselheiro-consulente ou cliente de participação mútua, em que os consulentes são ajudados pelo conselheiro a ajudarem a si mesmos, ou seja, a serem pessoas psicologicamente ativas⁹. Este modelo baseia-se no conhecimento de vários processos psicológicos complexos, como o processo de desenvolvimento da empatia, no conhecimento dos processos de luto e sofrimento humano (suas fases e manejo), conhecimento sobre comunicação humana superficial e profunda (meta-mensagem), dos processos dos mecanismos de autodefesa e de auto-imagem e dos processos de decisão e suas relações com os tipos de personalidade⁹. Este modelo possui muita dificuldade de ser implementado na prática, já que os profissionais se sentem mais confortáveis de atender aos aspectos médicos e genéticos de seus pacientes (ou clientes?), e os pacientes buscam o geneticista procurando informações acerca do diagnóstico, prognóstico, tratamento ou risco de recorrência do que ajuda sobre o impacto psicológico da condição genética, dos riscos ou dos resultados dos exames.

Na realidade, estas várias filosofias ou orientações não são mutuamente exclusivas⁸. O que não se pode aceitar, e nem a moderna genética humana aceita, são condutas eugênicas, de controle do Estado sobre a liberdade individual. A orientação geral é que se usem as técnicas de aconselhamento psicológico não-diretivas, ou seja, que os consulentes sejam estimulados a ser psicologicamente ativos. Entretanto, há situações em que o conselheiro experiente sente que pode dar certo reforço ao casal, sendo mais diretivo, usando de sua experiência e segurança em situações semelhantes vivenciadas.

Os trabalhos liderados por Dorothy Wertz¹⁰⁻¹² têm mostrado que, em todos os países do mundo, tem havido maior aceitação por parte dos conselheiros genéticos da autonomia de seus pacientes e na aceitação do AG não-diretivo, embora em alguns de seus trabalhos Wertz¹¹ tenha constatado uma sobrevivência de práticas eugênicas, mesmo sem a coerção do Estado, o que, segundo o comitê de genética humana da Organização Mundial da Saúde (OMS) não se justifica^{13,14}.

Aspectos éticos gerais no aconselhamento genético

Esta seção é baseada no que preconiza o documento elaborado pelo Programa de Genética Humana da OMS, editado em 1998 e do qual participaram 14 países.

Este documento teve por objetivo primário o de proteger as pessoas e famílias com doenças genéticas, visando assistir ou fornecer orientações aos governos e serviços de saúde dos Estados-membros para assegurar que a informação genética e os serviços de genética sejam introduzidos de forma mais ampla na prática médica dentro de princípios éticos aceitáveis. O objetivo secundário foi o de afastar medos e assegurar ao público que controles adequados existem para prevenir abusos na informação genética e evitar práticas inaceitáveis, reconhecendo que os avanços da genética têm

potencial de melhorar significativamente a saúde das pessoas quando aplicados apropriadamente em nível individual, familiar e comunitário. Estas informações devem ser integradas de forma ética e com respeito à diversidade religiosa e cultural.

A OMS, neste documento, declara sua opção pelo AG não-diretivo, o qual deve se basear em dois elementos básicos: a) provisão da informação precisa, completa e sem tendenciosidade, para que os indivíduos possam tomar suas decisões; b) estabelecer uma relação empática com alto grau de entendimento, para que as pessoas sejam efetivamente ajudadas a trabalharem para tomar suas próprias decisões.

A seguir, são listados os princípios éticos aplicados ao AG¹⁴:

1. Respeito às pessoas e famílias, incluindo a verdade total, respeito pela decisão das pessoas e informação precisa e sem tendenciosidade (autonomia).
2. Preservação da integridade da família (autonomia, não-maleficência).
3. Revelação completa para os indivíduos e famílias de todas as informações relevantes para a saúde (autonomia, não-maleficência).
4. Proteção da privacidade dos indivíduos e famílias de intrusões não justificadas por parte de empregadores, seguradoras e escolas (não-maleficência).
5. Informação aos indivíduos sobre a obrigação ética que eles se encontram de informar os parentes de que podem estar em risco genético (não-maleficência).
6. Informar aos indivíduos sobre a necessidade de que eles revelem o seu status de portadores a esposos/parceiros se uma criança está sendo desejada e as possibilidades de dano ao casamento das revelações (não-maleficência).
7. Informar as pessoas de suas obrigações morais de revelar o status genético que possam afetar a segurança pública (não-maleficência).
8. Apresentação das informações de forma menos tendenciosa possível (autonomia).
9. Uso de técnicas não-diretivas, exceto nas questões de tratamento (autonomia, beneficência).
10. Envolver as crianças e adolescentes o máximo possível nas decisões que lhes afetem (autonomia).
11. Obrigação dos serviços de seguimento dos afetados/famílias se apropriado e desejado (autonomia, beneficência e não-maleficência).

O conceito atual de aconselhamento genético

Este conceito foi desenvolvido em seminário desenvolvido pela Fundação Nacional de Genética da América do Norte e publicado por Fraser em 1974¹⁵, o qual foi referendado pela Associação Americana de Genética Humana em 1975¹⁶ e 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. Este

processo envolve a tentativa feita por uma ou mais pessoas treinadas apropriadamente a ajudar os indivíduos ou famílias a:

- compreender os fatos médicos, incluindo o diagnóstico, o provável curso da doença (prognóstico) e as medidas (tratamentos) disponíveis;
- avaliar como a hereditariedade contribui para a doença, e o risco de recorrência para determinados parentes;
- entender quais as opções que possuem perante o risco de recorrência, em relação à vida reprodutiva da família;
- escolher que ações são mais apropriadas para eles, em vista dos riscos e dos objetivos de suas famílias, e agir de acordo com as decisões;
- obter o melhor ajustamento possível à doença do familiar afetado e/ou ao risco de recorrência da doença¹⁶.

Esta definição ressalta a natureza do AG como indo muito além do processo de diagnóstico médico da condição clínica e do estabelecimento dos riscos genéticos, e de que os conselheiros genéticos devem atuar como facilitadores de um processo complexo de entendimento do que está ocorrendo com a família e agindo para que os consultantes façam um processo de ajuste perante a nova situação a ser vivenciada pela família: a de ter um ou mais membros afetados por uma doença genética. As doenças genéticas são as doenças da aflição ou tormenta: abortamentos, nati e neomortalidade, muitas vezes repetidas; defeitos congênitos de natureza física (malformações), mentais (deficiência mental) ou sensoriais (surdez e cegueiras congênitas), psicoses, cânceres familiares ou doenças de determinados órgãos ou sistemas que geralmente levam a limitações na qualidade ou duração da vida. Portanto, a doença genética é tudo que ninguém quer ter em si ou na sua família e requer uma grande dedicação dos profissionais, que geralmente devem atuar em equipes multi e interdisciplinares para o correto manejo de toda a situação gerada por estas doenças na família e na sociedade.

Situações clínicas em crianças em que há necessidade de aconselhamento genético

O pediatra é, sem dúvida, o médico que mais encontra em sua vida profissional pacientes e famílias necessitando de avaliação genética e deve estar sempre atento para esta necessidade, principalmente perante:

- Quadros de natimortalidade e neomortalidade, os quais devem sempre ter sua etiologia definida para sabermos se possuem probabilidades de recorrência na família. É necessária a indicação de autópsia e um trabalho junto à família para que entendam esta necessidade. A autópsia precisa ser realizada por equipe treinada na identificação da real etiologia e preparada para o diagnóstico de doenças genéticas, sejam dismorfológicas ou metabólicas.
- Crianças com defeitos congênitos, principalmente quando a criança apresenta anomalias congênitas múltiplas.
- Crianças gravemente enfermas que apresentem suspeita de doenças genéticas metabólicas.

- Crianças com ambigüidade genital ou alterações do desenvolvimento sexual.
- Crianças com atraso neuropsicomotor ou deficiência mental de causa não definida ou claramente de etiologia genética.
- Crianças com déficit ou excesso de crescimento de causa não definida ou com suspeita de doenças genéticas.
- Crianças com doenças genéticas específicas de um sistema orgânico (por exemplo: anemia falciforme, distrofias musculares, etc.).

Fases do processo de aconselhamento genético

O processo do AG é integrado e deve ser contínuo, porém apresenta momentos que podem ser divididos em fases para uma melhor compreensão didática. Em nossa descrição, iremos nos deter mais nos aspectos humanos do processo, e não nos aspectos técnicos do diagnóstico ou dos detalhes dos cálculos dos riscos de recorrência.

Para melhor desenvolvimento do tema, iremos nos concentrar mais na situação diretamente relacionada ao atendimento em pediatria, ou seja, ao atendimento de casais que tiveram filhos nascidos com problemas genéticos graves e que é, sem dúvida, a situação mais vivenciada em atendimentos ambulatoriais de genética.

1ª fase: estabelecimento e/ou confirmação do diagnóstico

A genética como atividade clínica na área da saúde no Brasil já está se aproximando dos 40 anos de existência e, portanto, tem se difundido pelas principais cidades do país, sendo cada vez mais comum um paciente ser referido para uma consulta com um especialista ou para fazer um exame. Entretanto, sempre este tipo de encaminhamento ou mesmo procura espontânea desencadeará sentimentos de insegurança e medo. A consulta clássica da genética ocorre com os pais, que são os clientes ou consultantes sobre problemas em seus filhos. O conselheiro genético deve inicialmente procurar avaliar qual o entendimento dos pais dos porquês do encaminhamento e qual a situação psicológica que os mesmos se encontram, para que realmente possa se desenvolver a empatia, ou seja, para que o conselheiro possa entender os sentimentos que envolvem aquelas pessoas em relação à possível alteração da normalidade.

Antes de tudo, o conselheiro deve ter uma formação adequada e saber que:

1. As doenças genéticas são diferentes das doenças não-genéticas. São inatas (são parte do indivíduo, do self), nunca irão embora e, na maioria, têm prognóstico complexo.
2. A ocorrência destas doenças em uma família leva, quando os pais ficam sabendo, a um processo de sofrimento agudo ou luto¹⁷, o qual passa por várias fases (choque, negação, tristeza e cólera, equilíbrio e reorganização), as quais se interpenetram e cujo ciclo de superação depende de muitos fatores e muito das ajudas

profissionais e do modo como os profissionais lidam com seus clientes. Deve-se conhecer para identificar os vários discursos e seus significados e como interagir com estas pessoas.

É importante esclarecer, o mais possível, todas as dúvidas iniciais demonstradas e todos os procedimentos que serão realizados, procurando dar mais segurança aos consulentes.

É claro que na continuação da consulta entram todos os procedimentos clínicos usados na medicina, sendo que a genética clínica possui uma metodologia clínica e de exames complementares muito particular, como o exame dismorfológico com medidas antropométricas, heredograma e exames laboratoriais específicos, que às vezes precisam também ser realizados nos pais ou em outros familiares e cujos propósitos precisam ser sempre muito bem explicados.

O AG no modelo médico ou preventivista baseia-se no diagnóstico acurado, o qual é a base para a continuidade do processo; no entanto, com o estágio atual do conhecimento e da tecnologia, muitas vezes o diagnóstico clínico e etiológico não é definido logo e depende da evolução do quadro, o que cria mais sentimentos de medo e angústia que precisam ser manejados pelo conselheiro.

2ª fase: cálculo dos riscos genéticos

Esta fase é mais teórica, fora do contato familiar, em que os profissionais estabelecem, baseados no diagnóstico etiológico, a causa da doença, por exemplo, ambiental, genética, multifatorial ou desconhecida. Ainda, se for genética, se é cromossômica ou gênica e, em cada uma destas, os seus subtipos. Baseados neste diagnóstico etiológico, explica-se a ocorrência daquela criança afetada na família, o porquê da doença, qual o mecanismo que a gerou e qual o risco de que a doença possa vir a ocorrer novamente na família. Não entraremos nos detalhes dos processos de cálculo de risco, pois este é um assunto extenso e precisa de uma abordagem particularizada.

3ª fase: comunicação

Após o estabelecimento e/ou confirmação do diagnóstico clínico e etiológico e da determinação dos riscos genéticos, entra-se na fase de interagir com a família para que ela entenda o que ocorreu, ou seja, comunicar os fatos médicos (diagnóstico, tratamento, prognóstico, causa da doença) sobre a criança ou paciente e os riscos genéticos, ou seja, quais as probabilidades de que nasçam outros afetados na família.

Quando fazer o AG? Sou da opinião de que os serviços de genética deveriam cada vez mais se deslocar para dentro das instituições e das equipes que atendem os deficientes e de que o AG seja feito por toda a equipe e de forma contínua na progressão e necessidade que os fatos indicarem.

O que deve ser dito? Faz parte dos preceitos éticos dizer toda a verdade, porém a equipe deve ponderar sobre para quem e de que forma deve ser dito, pois, como já dissemos, estas informações são sempre ameaçadoras do ego e podem

desencadear reações emocionais graves, que precisam ser bem avaliadas e manejadas.

Há muitos problemas que dificultam a comunicação, como barreiras educacionais, lingüísticas e sociais, sentimentos de culpa, persistência de sentimentos de raiva e revolta contra profissionais, disfunções maritais, etc.

E a comunicação dos riscos? O conselheiro deve ter percebido se havia uma concepção prévia do risco e se era correta ou não; não deve usar as concepções de risco alto ou baixo na transmissão do risco, e sim os seus valores exatos, explorando os conhecimentos de probabilidades dos jogos de azar na explicação; mostrar sempre os dois lados do risco, ou seja, para a saúde (nascer uma criança normal) e para a doença; não é suficiente a explicação dos riscos, deve-se explorar a percepção dos consulentes do risco e o impacto que causou – o risco é sempre percebido de forma binária: pode ou não acontecer, posso ou não posso ter mais filhos. Nunca diga "você não devem mais ter filhos", pois isso seria antiético.

4ª fase: decisão e ação

Muitas decisões precisarão ser tomadas pela família a partir deste momento, mas o serão no decorrer da vida e da dinâmica familiar, portanto o AG deve ser contínuo. Decisões sobre como cuidar da criança/afetado; sobre outros testes genéticos; sobre a vida reprodutiva do casal; sobre os relacionamentos e a manutenção da família e da saúde mental de seus membros; decisões reprodutivas e uso de métodos anticoncepcionais; sobre uso de diagnóstico pré-natal ou pré-implantacional; sobre interrupção ou não de gestações, etc.

Nesta fase, o conselheiro precisa ajudar os clientes ou consulentes a:

1. Serem ativos psicologicamente, fazendo-os se esforçarem para chegar às suas próprias decisões, assumindo os riscos das conseqüências. Exercitar o AG não-diretivo em sua essência.
2. Fornecer aos casais conhecimentos dos processos humanos de decisão: trabalhar com os sentimentos ambíguos (mostrar que são normais e que fazem parte do método de decisão que os seres humanos usam, ou seja, balancear os prós e os contras até tomar a decisão, e que os sentimentos ambíguos vão acompanhar a pessoa até que ela se sinta segura dos resultados da decisão), os conflitos interpessoais, as dificuldades de tomada de decisão e suas relações com os tipos de personalidade (por exemplo: os tipos obsessivos que fogem da decisão buscando se envolver com muitas outras atividades – fuga pelo trabalho; e os tipos histéricos, que fogem das decisões pelas fantasias)⁹.

5ª fase: seguimento

Como preconizamos que o AG deveria ser contínuo e realizado nas instituições educacionais para pessoas com necessidades especiais e, portanto, os profissionais devem acompanhar mais efetivamente a vida da família e não perder o contato com elas, o que freqüentemente acontece hoje.

Isso, aliás, leva ao fato que estamos constatando: a geração de afetados/crianças das décadas de 1970/1980 atendidas nos serviços de genética brasileiros estão adultos, e muitos são deficientes mentais que estão tendo filhos sem nenhum acompanhamento, sendo que, destes, vários estão tendo filhos afetados. Não que isso seja o nosso resquício eugênico, porém as informações foram esquecidas e a vida da família continua sem orientação. Portanto, os serviços de genética precisam investir mais na atuação ao nível primário (e não só terciário) e criar condições de um seguimento mais efetivo da vida das famílias, pelo menos daquelas com riscos de recorrência mais significativos. Esmer et al.¹⁸, avaliando os seguimentos nos serviços dos EUA, concluíram que é muito difícil manter o seguimento nestes pacientes e que novas estratégias devem ser planejadas para resolver esta situação. Outros profissionais da saúde estão se dedicando ao AG, como profissionais da enfermagem, e uma nova profissão vem sendo criada em alguns países, os conselheiros genéticos. Vários trabalhos estão sendo relatados sobre melhoras da ação do AG em nível primário¹⁹ e mesmo terciário, o que é uma real necessidade. No Brasil, foi fundada recentemente uma sociedade de enfermagem em genética e esperamos que se evolua o mais rápido possível para criarmos a profissão de conselheiros genéticos.

Avaliação dos resultados do aconselhamento genético

Principalmente nas décadas de 1970 e 1980, foram realizados muitos trabalhos procurando estudar e conhecer quais seriam os resultados do processo de AG em diferentes serviços no mundo. Estes trabalhos sempre esbarraram em questões metodológicas e sempre foram muito criticados em suas conclusões. Hoje, estes trabalhos têm ressurgido, sobretudo ligados às novas áreas de implantação do AG, que são a área da genética do câncer e da genética das doenças de início tardio, com os chamados testes preditivos.

Pina-Neto & Petean²⁰ publicaram um extenso trabalho de avaliação do processo de AG em hospital público brasileiro, o qual demonstrou resultados que são muito semelhantes aos que foram realizados em outros locais e países: a) a grande maioria das famílias atendidas nos serviços de genética (74%) são encaminhadas e não sabem que tipo de serviço vão receber; b) o nível de entendimento das informações (ou recordação) é baixo, com 48,7% das pessoas consideradas com entendimento inadequado. O conhecimento sobre os riscos de recorrência, com a pessoa sabendo dizer a probabilidade numérica no grupo considerado de entendimento adequado foi de 34,9%, sendo que a maioria sabia o risco como alto ou baixo; c) houve uma clara correlação entre grau de entendimento das informações e o nível socioeconômico; d) um grande número de casais decidiram não ter filhos, independente dos riscos de recorrência (64,4%), sendo que os casais em risco alto decidiram mais frequentemente não ter filhos (85,7%) do que os de baixo risco (52,9%); o fator mais importante na decisão de evitar filhos foi a percepção do risco

como alto, mesmo para aqueles que tinham, na verdade, riscos baixos; e) houve diferenças significativas no uso de métodos anticoncepcionais em relação aos casais que decidiram ou não ter filhos e em relação aos riscos de recorrência; houve o dobro de ligadura tubária em casais de alto risco quando comparados aos de baixo risco, e somente houve ligadura de deferente em casais de alto risco; f) casais em alto risco aceitam mais a interrupção da gestação do que casais em baixo risco, e os homens mais do que as mulheres; g) houve uma baixa taxa de natalidade em todas as famílias, mas a taxa nas famílias em alto risco foi mais baixa (cinco crianças nascidas em 36 famílias – taxa de 0,13, variando de 0,24 a 0,67 na literatura) do que nas famílias de baixo risco (35 crianças nascidas em 69 famílias – taxa de 0,50, 0,40 a 0,84 na literatura); h) a recorrência em novos filhos foi de 44,4% nas famílias em alto risco e de 0% nas em baixo risco; i) tivemos uma baixa taxa de adoção, sendo somente três crianças adotadas em duas famílias de alto risco, e somente dois casais se separaram entre os 113 estudados (1,7%).

Conclusões e recomendações

Todas as famílias de crianças diagnosticadas com doenças genéticas precisam ser esclarecidas sobre a importância de passarem pelo processo de AG. É muito importante que o médico generalista que encaminhe a família procure explicar bem sobre o porquê do encaminhamento e da natureza do serviço a ser prestado. A questão do esclarecimento dos mecanismos etiológicos das doenças genéticas, a avaliação de familiares e as definições dos riscos de ocorrência/recorrência são de grande importância para as famílias com estes tipos de doenças.

É fundamental que o processo de AG seja baseado no aconselhamento não-diretivo, realizado por profissionais qualificados e contínuo.

Os serviços de genética precisam investir mais nas questões do AG propriamente dito e do seguimento das famílias. Precisamos equilibrar as questões tecnológicas e científicas com a humanização do atendimento. É fundamental que se realizem esforços no sentido de melhorar o processo de comunicação entre os profissionais do AG e as famílias, para que estas possam ter um melhor entendimento da situação vivenciada e que participem ativamente de todas as decisões que terão que tomar em suas vidas pelo fato de possuírem alterações genéticas em suas famílias.

Referências

1. Penrose LS. On the interaction of heredity and environment in the study of human genetics (with special reference to mongolism imbecility). *J Genet.* 1932;25:407-22.
2. Reed SC. [A short history of human genetics in the USA.](#) *Am J Med Genet.* 1979;3:281-95.
3. American Society of Human Genetics, Board of Directors. [Eugenics and the misuse of genetic information to restrict reproductive freedom: ASHG statement.](#) *Am J Hum Genet.* 1999; 64:335-8.

4. Canadian College of Medical Genetics. [China's eugenics law: position statement of the Canadian College of Medical Geneticists](#). *J Med Genet*. 1997;34:960.
5. Mao X, Wertz DC. [China's genetic services providers' attitudes towards several ethical issues: a cross-cultural survey](#). *Clin Genet*. 1997;52:100-9.
6. Mao X. [Chinese geneticists' views of ethical issues in genetic testing and screening: evidence for eugenics in China](#). *Am J Hum Genet*. 1998;63:688-95.
7. Porter IH. Evolution of genetic counseling in America. In: Lubs HA, Cruz F, editors. *Genetic counseling*. New York: Raven Press; 1977.
8. Walker AP. Genetic counseling. In: Rimoin DL, Connor JM, Pyeritz RE, Korf BR, editors. *Emery and Rimoin's principles and practice of medical genetics*. Philadelphia: Churchill Livingstone-Elsevier; 2007. p. 717-46.
9. Kessler S. *Genetic counseling. Psychological dimensions*. New York: Academic Press; 1979.
10. Wertz DC, Fletcher JC. [Attitudes of genetic counselors: a multinational survey](#). *Am J Hum Genet*. 1988;42:592-600.
11. Wertz DC. [Eugenics is alive and well: a survey of genetic professionals around the world](#). *Sci Context*. 1998;11:493-510.
12. Wertz DC, Fletcher JC, Nippert I, Wolff G, Ayme S. [In focus. Has patient autonomy gone to far? Geneticists' views in 36 nations](#). *Am J Bioeth*. 2002;2:W21.
13. World Health Organization. *WHO genetic counseling. Third report of the WHO Expert Committee on Human Genetics*. Geneva: WHO; 1969. (World Health Organization Technical Report Series No. 416.)
14. World Health Organization. [WHO ethics in medical genetics: proposed international guidelines on ethical issues in medical genetics and genetic services](#). Geneva: WHO; 1998.
15. Fraser FC. [Genetic counseling](#). *Am J Hum Genet*. 1974; 26:636-61.
16. McKusick V (President, Ad Hoc Committee on Genetic Counseling – American Society of Human Genetics – ASHG): [Genetic counseling](#). *Am J Hum Genet*. 1975;27:240-2.
17. Irvin NA, Kennell JH, Klaus MH. The father of a baby with congenital malformations. In: Warkany J, editor. *Congenital malformations: notes and comments*. Chicago: Year Book Medical Publishers; 1971.
18. Esmer C, Urraca N, Carnevale A, Del Castillo V. [Patient follow-up is a major problem at genetic clinics](#). *Am J Med Genet A*. 2004; 125:162-6.
19. Westwood G, Pickering RM, Latter S, Lucassen A, Little P, Karen Temple I. [Feasibility and acceptability of providing nurse counselor genetics clinics in primary care](#). *J Adv Nurs*. 2006; 53:591-604.
20. Pina-Neto JM, Petean EB. Genetic counseling follow-up: a retrospective study with a quantitative approach. *Genet Mol Biol*. 1999;22:295-307.

Correspondência:

João M. Pina-Neto
Av. Bandeirantes, 3900, Monte Alegre
CEP 14049-900 - Ribeirão Preto, SP
Tel.: (16) 3602.3104
Fax: (16) 3633.0069
E-mail: jmdpneto@fmrp.usp.br