

Aconselhamento Genético

A base da atuação da Genética na
área da saúde

1. As origens, os objetivos e as bases filosóficas

- ▶ Como lidar com a transmissão de características indesejáveis?
- ▶ Os modelos propostos ao longo do tempo:
 - a) Modelo eugênico
 - b) Modelo preventivista
 - c) Modelo psicológico

O Modelo Eugênico

- ▶ Proposto por Francis Galton(1885). Criou o termo EUGENIA (algo como "bem nascido")
- ▶ Eugenia POSITIVA: estimular a transmissão das boas características.
- ▶ Eugenia NEGATIVA: reduzir a transmissão de características indesejáveis.
- ▶ Objetivos: a) promover a eugenia para a melhora da raça humana;b)uso de técnicas diretivas e, até mesmo coercitivas, baseadas na racionalidade do comportamento humano e na defesa do gene pool humano;c)ações sociais e políticas:esterilizações obrigatórias,abortos obrigatórios,restrições de casamentos, de migrações,etc.

O modelo preventivista (ou médico)

- ▶ É a medicalização do AG (entrada da genética nas FM).
- ▶ Parte da Medicina Preventiva.
- ▶ Princípios: a) objetivos: eliminar ou reduzir as freqüências das doenças genéticas; b) genética como disciplina clínica e localizada em hospitais terciários; c) base é o diagnóstico médico acurado; d) os médicos são os legítimos conselheiros; e) os médicos usam as tradicionais técnicas de relação médico-paciente (passividade-atividade; liderança-cooperação), mas é baseado no Princípio da Neutralidade (baseado em Reed, 1947).

O modelo Psicológico ou Psico-social

- ▶ Justificativas da adoção:
- ▶ 1. Informações não são neutras do ponto de vista psicológico – são ameaçadoras do ego.
- ▶ 2.a ocorrência de uma doença genética em uma família desencadeia um processo de luto ou sofrimento crônico.
- ▶ 3.as pessoas vão ter que lidar com as emoções desencadeadas no processo.
- ▶ 4.outras condições influem nas decisões/comportamentos, tais como: disfunções maritais/sexuais, tipos de personalidade, dificuldades interpessoais, convicções religiosas, etc.
- ▶ Fases do Processo de Luto: Choque; Negação; Raiva; Culpa; Depressão , Superação e Re-equilíbrio.

Bases do AG Psicológico

- ▶ 1. Fundamenta-se nas técnicas do Aconselhamento Psicológico Não Diretivo(C.Rogers).
- ▶ 2. Usa a relação conselheiro-cliente de Participação Mútua(ajudar o cliente a ser psicologicamente ativo).
- ▶ 3. Desenvolve a Empatia.
- ▶ 4. Precisa dos conhecimentos dos processos psicológicos do luto e sofrimento humano(suas fases e manejo); do conhecimento dos processos de comunicação humanos(incluso da metamensagem); conhecimento dos processos de auto-defesa e auto-imagem e dos processos de decisão e a influência sobre eles dos tipos de personalidade.
- ▶ Há uma grande dificuldade na prática de implementar este modelo, já que os médicos têm dificuldade de adotá-lo e os clientes buscam mais o modelo médico.

Conceito de AG

- ▶ É o processo de COMUNICAÇÃO que trata dos PROBLEMAS HUMANOS relacionados com a ocorrência ou recorrência de uma DOENÇA GENÉTICA em uma FAMÍLIA.
- ▶ Neste processo o conselheiro deve ajudar o indivíduo ou família a:
 - ▶ 1. entender os fatos médicos-diagnóstico, prognóstico, tratamento).
 - ▶ 2. entender como a hereditariedade contribui na causa e os riscos de recorrência.
 - ▶ 3. entender as opções reprodutivas perante os riscos.
 - ▶ 4. escolher as ações que consideram apropriadas perante a situação e agir de acordo com as decisões.
 - ▶ 5. Ajudar o ajuste psico-social das pessoas envolvidas com a situação clínica.

Fases do AG

- ▶ 1a. Fase: Estabelecimento ou Confirmação do Diagnóstico Clínico e Etiológico
- ▶ Há 40 anos no Brasil; hoje é comum encaminhar pacientes e/ou famílias; a consulta clássica ocorre com os pais (CLIENTES) de uma criança. Avaliar o conhecimento que tem da consulta para iniciar a EMPATIA
- ▶ 2a. Fase: Cálculo de Riscos – baseada nos modelos de transmissão genética:
 - a) Doenças cromossômicas:
 - Numéricas: ex. trissomias – dependem da IM – abaixo de 30 anos 1%; acima de 30 anos 2%.
 - Estruturais: baseado no cariótipo dos pais; se NORMAL = aprox. zero; se alterado depende do cálculo do risco teórico; existe risco empírico.
 - b) Doenças Gênicas: depende da herança – se AD; se AR; se LXR OU LXD.
 - c) Doenças Multifatoriais: Riscos Empíricos d) Mitocondriais

Fases do AG

- ▶ 3a. Fase: COMUNICAÇÃO: o que os conselheiros devem saber: 1º. As doenças genéticas são inatas, parte do indivíduo e, na maioria, tem prognóstico complexo. 2º. Levam a processo de luto ou sofrimento agudo: fases – choque, negação, tristeza e cólera, equilíbrio e reorganização. Na comunicação: comunicar os fatos médicos e os riscos genéticos. Cuidados com as barreiras linguísticas, sociais, educacionais, etc; com os sentimentos de revolta, disfunções maritais. Quando dizer, como dizer e para quem dizer? Cuidado: é um direito saber toda a verdade mas as informações são ameaçadoras do ego. E a comunicação dos riscos como deve ser? Usar os valores numéricos – nunca diga vocês não devem ter mais filhos É ANTIÉTICO.

4ª. FASE: DECISÃO E AÇÃO

Em teoria o AG deve ser contínuo. Decisões: como cuidar da criança, como lidar com os riscos do casal e de outros membros, de fazer outros testes genéticos, sobre a vida reprodutiva do casal (evitar ou não filhos, como evitar? Uso de métodos anticoncepcionais); diagnóstico pré-natal ou pré-implantação; sobre interrupção de gestações,etc.

Conselheiro ajuda os clientes a serem PSICOLOGICAMENTE ATIVOS e exercita o AG não diretivo. Ajuda os casais na decisão mostrando como é o processo humano de decisão – método da balança; sentimentos ambíguos.

5ª. FASE : Seguimento Precoce e Tardio

Avaliação dos Resultados do AG

- ▶ Pina-Neto e Petean(1999) avaliaram o processo no HCRP:
 - . 74% são encaminhados (a procura não é espontânea)
 - . 48.7% foram considerados com baixo nível de entendimento
 - . 34.9% conheciam o risco numérico de recorrência
 - . Houve uma clara correlação entre o grau de entendimento e o nível sócio-econômico
 - . 64.4% dos casais decidiram não ter mais filhos, independente do risco; 85.7% dos casais em alto risco decidiram não ter mais filhos; 52.9% dos casais em baixo risco decidiram não ter filhos – o principal fator para a decisão foi o risco, mesmo nos que eram de baixo risco
 - . A taxa de uso de ligadura tubária foi o dobro nos casais em alto risco quando comparados aos de baixo e, ligadura do deferente só ocorreu em casais de alto risco
 - . Casais em alto risco aceitam mais freqüentemente do que de baixo risco a interrupção da gravidez; os homens mais que as mulheres
 - . Nasceram somente 5 crianças/36 famílias de alto risco(=0.13) e 35/69(=0.50) em famílias de baixo risco(literatura= 0.24-0.67; 0.40-0.84)
 - . A taxa de recorrência em alto risco foi de 44.4% e em baixo risco de 0%.
 - . Adoção de 3 crianças em 2 famílias de alto risco e, 1.7% de separação de casais