



Mapa Genoma Brasil



Aconselhamento Genético em Medicina Genômica

Livro 1



A Beneficência
Portuguesa
de São Paulo



GENOMAS BRASIL



PROADI
SUS

PROGRAMA DE APOIO
AO DESENVOLVIMENTO INSTITUCIONAL
DO SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE



MINISTÉRIO DA
SAÚDE



Projeto Mapa Genoma Brasil

BP - A Beneficência Portuguesa de São Paulo

Gerente Executivo PROADI SUS:

Dante Dianezi Gambardella

Coordenadora Projeto Mapa Genoma Brasil

Mariana Beraldo da Costa Saad

Coordenador Projeto Qualificação e Treinamento

José Pereira de Souza

Assessoria Técnica

Erika Maria Monteiro Santos

Autores

Pablo De Nicola

Silvana Soares dos Santos

Equipe Qualificação e Treinamento

Amanda Aparecida Franca De Nobrega

Cristiane da Fonseca Amancio

Daniel Dias Macario

Denise De Andrade Saavedra

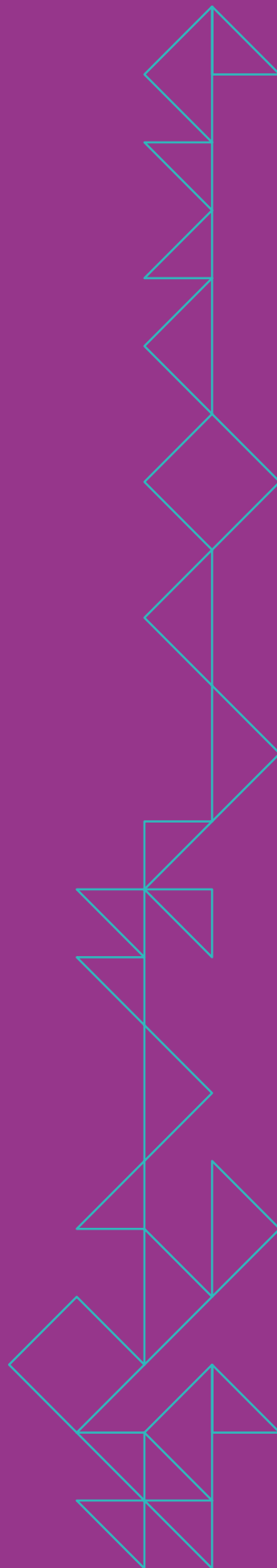
Fernando Alves Alencar de Moura

Luanda Guimarães da Silva

Lucas Campacci



Esta obra é disponibilizada nos termos da Licença Creative Commons – Atribuição – Não Comercial – Compartilhamento pela mesma licença 4.0 Internacional. É permitida a reprodução parcial ou total desta obra, desde que citada a fonte.



Apresentação

Olá, prezado(a) colega.

O curso Aconselhamento Genético em Medicina Genômica tem como objetivo treinar enfermeiros e médicos para a inclusão de participantes no projeto “Saúde de precisão: correlação entre perfil genômico, epidemiológico, clínico e familiar em câncer e doenças cardiovasculares”, considerando as fases de recrutamento, coleta e registro de dados clínicos, familiares e moleculares, bem como o processo de consentimento informado e aconselhamento genético

Este curso faz parte de um projeto maior, o Mapa Genoma Brasil – Medicina de Precisão em Oncologia e Cardiologia no SUS, que visa, numa de suas etapas, desenvolver um processo de qualificação técnica de equipes que atuam na atenção básica e especializada do SUS para o conhecimento, a identificação e o encaminhamento de indivíduos sob risco de câncer e doenças cardiovasculares em razão da predisposição hereditária.

Bons estudos!

Equipe Mapa Genoma Brasil

Índice

1. O Projeto Genoma Humano e suas consequências 05

2. Histórico e definição do Aconselhamento Genético 07

Definição do AG 09

3. Competências em Genética e Genômica para Médicos e Enfermeiros 12

Características do Conselheiro Geneticista 15

4. O AG como processo 16

Identificação de Indivíduos que podem se Beneficiar do AG 17

Como Encaminhar para o AG 19

Componentes do Modelo de Prática no AG 19

Modelo do Engajamento Recíproco 19

Referências 22

Dicas

- O índice é interativo, permitindo que você seja direcionado para o tópico desejado com um clique.
- Além disso, ao clicar no logo do Mapa Genoma Brasil no topo da página, você retornará ao índice.

1. O Projeto Genoma Humano e suas consequências para à saúde

Uma das consequências do Projeto Genoma Humano foi o desenvolvimento do sequenciamento do DNA em larga escala e, com isso, a melhor compreensão dos fenômenos moleculares, com a possibilidade de uso para prevenção, diagnóstico e tratamento das condições genéticas.

O Instituto Nacional de Pesquisas do Genoma Humano (INPGH) apresenta 15 maneiras pelas quais a genômica influencia nossas vidas, como podemos ver na figura 1.

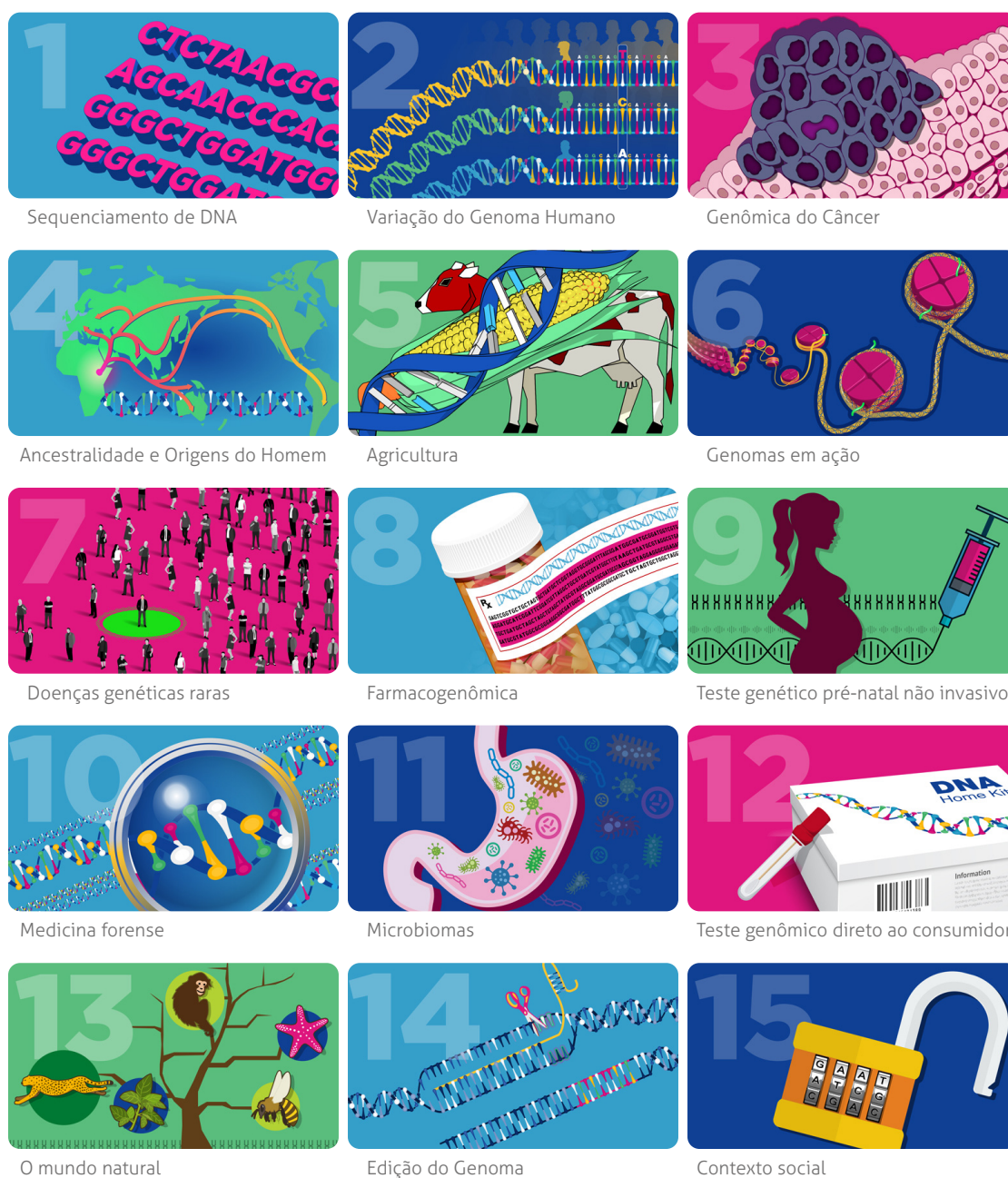


Figura 1 - Quinze maneiras pelas quais o genoma influencia nossas vidas.

A maioria das doenças é causada por uma interação complexa entre os genes e o ambiente, bem como pela influência de experiências, valores e crenças do indivíduo. Com isso, a abordagem da genética e da genômica no cuidado à saúde ganha uma perspectiva mais ampla.

Além de doenças raras hereditárias, outras mais comuns, como diabetes, cardiopatias, câncer, asma e Alzheimer, apresentam um componente genético que, associado a exposições ambientais, pode reduzir ou aumentar a prevalência em determinada população.

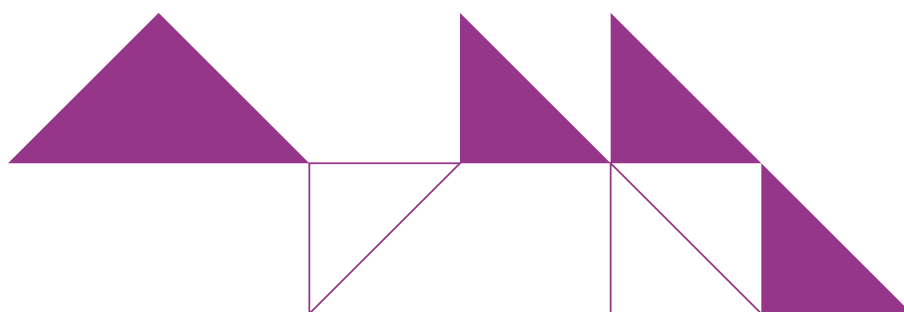
Um dos maiores benefícios do reconhecimento do componente genético em doenças é a possibilidade de prevenção. Um exemplo clássico é a fenilcetonúria, doença rara causada por variantes patogênicas — alterações no gene associadas à doença — no gene PAH, que leva ao acúmulo do aminoácido fenilalanina no sangue, formando corpos cetônicos que são excretados na urina. Também se observa baixa concentração da tirosina. A herança da fenilcetonúria é autossômica recessiva, ou seja, para a manifestação da doença, o indivíduo deve herdar as duas cópias dos genes alterados — no caso, de pais portadores.

O acúmulo da fenilalanina causado

pela dieta leva a deficiência intelectual grave, epilepsia, alterações psiquiátricas e da pigmentação da pele, dos olhos e do cabelo, bem como a eczema e odor característico. A dieta terapêutica impede a progressão dos sintomas. Assim, o diagnóstico precoce é fundamental para a redução da morbidade. (2) O rastreamento da fenilcetonúria está incluído no programa de triagem neonatal. (3)

Outro exemplo é o fato de uma variante patogênica no gene MLH1, um dos relacionados com a Síndrome de Lynch, predispor o indivíduo a um risco de câncer de cólon de até 61% — em comparação com 4,2% da população geral —, o que leva à recomendação de colonoscopias anuais a partir dos 20-25 anos, de modo a permitir a retirada de adenomas (lesões pré-neoplásicas) e o diagnóstico precoce de câncer. (4)

O diagnóstico de patologias genéticas tem implicações para o indivíduo e a família. Além disso, a identificação de alterações genéticas tem consequências que não se restringem ao contexto saúde-doença. O indivíduo e a família devem compreender as alterações genéticas para tomar medidas adequadas ao seu estado de saúde. Nesse contexto, o aconselhamento genético pode proporcionar benefícios ao indivíduo, à família e à comunidade.



2. Histórico e Definição do Aconselhamento Genético

Há registros de recomendações baseadas em perfil genético, muito antes do reconhecimento do papel do DNA e dos testes genéticos. No *Talmud*, livro religioso judaico, há uma orientação de que meninos com irmãos que sangraram na circuncisão devem ser dispensados do procedimento. Essa observação está ligada ao reconhecimento da hemofilia nas famílias, condição com herança associada ao cromossomo X, que aumenta o risco de sangramento. (5)

O aconselhamento genético (AG) tem suas raízes na genética humana, na teratologia, na psiquiatria, na embriologia e na obstetrícia. (6) No século XX, a hereditariedade foi considerada responsável não só por uma série de doenças, mas também por problemas sociais, como pobreza e crime. Assim, o público e profissionais de saúde desejavam que as “descobertas” da genética fossem usadas para melhorar a humanidade. (5)

O movimento eugênico exerceu grande influência sobre o aconselhamento genético (AG). Gregos, celtas e fueguinos (indígenas da América do Sul) eliminavam pessoas com deficiências, malformações ou muito doentes. (7)

No início dos anos 1900, muitos estados norte-americanos instituíram leis que

tornavam a esterilização obrigatória para “doentes mentais”. Não era realizado consentimento informado, e mais de 60 mil pessoas foram esterilizadas sem concordância. Grupos étnicos considerados inferiores não tinham entrada permitida, e, nos anos 1930, essas ideias eram aceitas não só nos Estados Unidos, como também em países da Europa, como o Reino Unido. (5)

Em 1909, Karl Pearson editou *The treasury of human inheritance*, publicada pelo Laboratório Frances Galton, do National Eugenics de Londres. O livro reuniu fotografias, exames, heredogramas e descrições clínicas de uma série de condições clínicas, como fenda palatina, hemofilia e baixa estatura. Também foram incluídos capítulos sobre habilidade e insanidade. Pearson acreditava que o livro seria útil a patologistas, biólogos e eugenistas. (6)

Galton definiu eugenia como o estudo dos agentes sob o controle social que podem melhorar ou empobrecer as qualidades raciais das futuras gerações, física ou mentalmente. No livro *Hereditary talent and genius*, de 1865, o autor afirma que a inteligência é hereditária e não sofre influência do ambiente. (7)

A Eugenics Society foi fundada em Londres, em 1908, com o objetivo de defender as ideias eugênicas. Em vários países da Europa (Alemanha, França, Dinamarca, Tchecoslováquia, Hungria, Áustria, Bélgica, Suíça, União Soviética, entre outros) e das Américas (Estados Unidos, Brasil, Argentina e Peru) surgiram sociedades semelhantes.

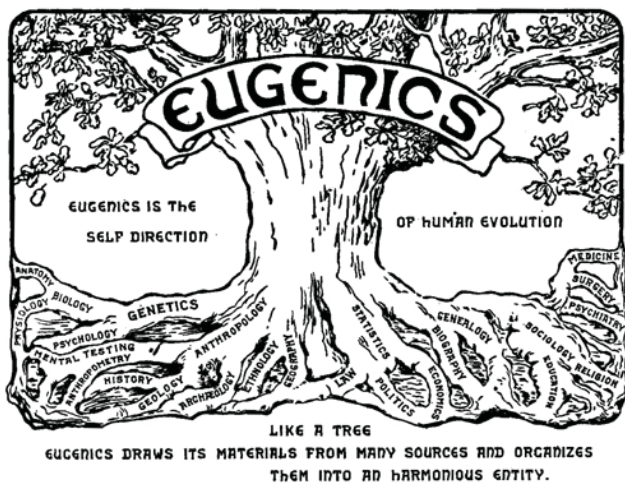


Figura 2 - Logotipo da Segunda Conferência Internacional de Eugenia.

A eugenia trazia como proposta a “higiene ou profilaxia social”, a qual tinha o objetivo de impedir o surgimento de pessoas com doenças consideradas hereditárias. Ela incluía a eliminação de indivíduos com doenças físicas ou mentais incapacitantes (7).

O movimento eugênico foi abraçado com entusiasmo na Alemanha e ganhou proporções inimagináveis quando os alemães passaram a utilizá-lo como justificativa para a eliminação de milhões de pessoas durante a Segunda Guerra Mundial.

O distanciamento da eugenia clássica se iniciou em 1930, mas de forma tímida. A filosofia eugênica permaneceu ainda por décadas após 1940. (6) A compreensão das raízes históricas do AG, com origem na eugenia, é importante porque pode estar relacionada com a relutância de algumas pessoas em buscar o AG, uma vez que não desejam saber que a condição genética está ligada a uma “história familiar ruim” (5).

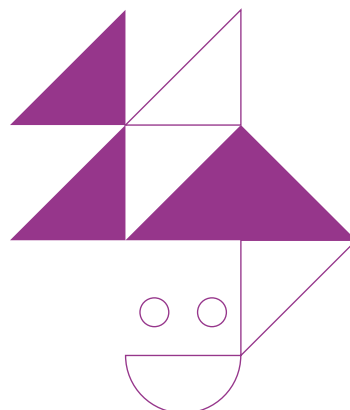
A primeira clínica de AG foi aberta nos Estados Unidos, em 1940, no estado do

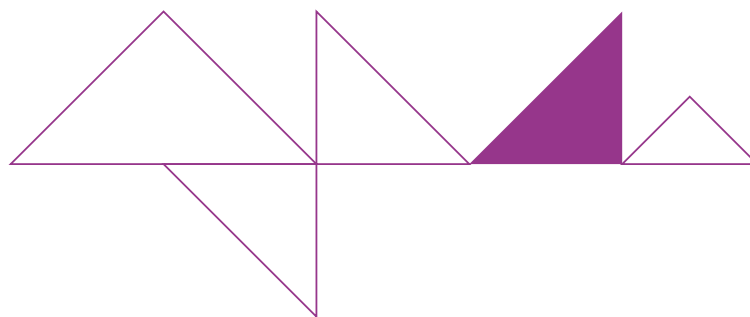
Michigan. No Reino Unido, a primeira foi inaugurada em 1946, no Hospital for Sick Children, em Londres (8).

O desenvolvimento da genética médica foi influenciado diretamente pela eugenia, pois existia uma sobreposição de interesses nas anomalias congênitas e em problemas de desenvolvimento.

É necessário compreender a influência da eugenia na genética médica e, portanto, no AG (6). Duas epidemias de defeitos congênitos contribuíram para o desenvolvimento da dismorfologia. Ainda que a epidemia de rubéola e o uso da talidomida tenham gerado defeitos congênitos não genéticos, eles foram críticos para a compreensão da embriologia e de muitas doenças genéticas (6). Os primeiros textos sobre genética médica e AG foram publicados por Roberts, em 1940, e Reed, em 1955. (6).

Podemos verificar dois polos no AG: aquele com foco primário no estabelecimento do diagnóstico, na determinação de recorrência e em estratégias para a redução do risco, e aquele que é um processo de compartilhamento de informação que também busca acessar questões emocionais induzidas pelo risco de doença genética (6).





Na década de 1960, Robert Tips e colaboradores publicaram artigos que reconheciam o papel dos componentes sociais e psicológicos no AG. No final da década de 1970, Kessler integrou o componente psicológico no AG. O artigo de Targum, em 1981, auxiliou na introdução da psicoterapia na prática do AG (6).

Nos Estados Unidos, a profissão de conselheiro geneticista teve origem nos movimentos sociais e com o reconhecimento da visão do paciente como pessoa, e não como doença. O primeiro programa de AG foi estabelecido no Sarah Lawrence College, ao norte de Nova York. Os fundadores do programa não tinham treino formal em genética médica, e o programa estabeleceu parceria com departamentos de genética médica na área (6,8).

Inicialmente, os conselheiros geneticistas trabalhavam sob a supervisão de médicos geneticistas. Com o tempo, eles se tornaram mutuamente dependentes, porém alguns buscaram independência no atendimento. Dessa forma, os conselheiros geneticistas se estabeleceram como profissionais que abordam as necessidades sociais, emocionais e educacionais referentes às questões médicas. (6)

Definição do Aconselhamento Genético

Em 1947, Sheldon Reed estabeleceu o termo “aconselhamento genético”, determinando que o AG deveria incluir: conhecimento sobre genética humana; respeito a sensibilidade, atitudes e reações do cliente; e educação para fornecer informação genética. (5)

Em 1975, o AG foi definido pela American Society of Human Genetics como um processo de comunicação que lida com problemas associados à ocorrência ou ao risco de uma doença genética na família. Esse procedimento é realizado por um profissional treinado para ajudar o indivíduo ou a família a compreender os fatos médicos, incluindo diagnóstico, prognóstico e manejo disponível; avaliar de que modo a hereditariedade contribui para a doença e o risco de recorrência nos familiares; conhecer as alternativas para lidar com o risco de recidiva; escolher a ação apropriada a risco, objetivos familiares e padrões éticos e religiosos, agindo de acordo com esses padrões; e adotar o melhor ajuste à doença (9).

Em 2001, Biesecker e Peters propuseram que o AG fosse um processo psicoeducacional centrado na informação genética. Trata-se de um relacionamento terapêutico estabelecido entre profissionais e pacientes no qual estes são ajudados a compreender a informação genética. A autodeterminação é promovida para melhorar sua adaptação ao longo do tempo. O objetivo é aprimorar a habilidade do paciente para usar a informação genética de maneira significativa, minimizando a angústia e aumentando o controle pessoal. (6)

Em 2006, a National Society of Genetics Counselors (NSGC) publicou a definição de AG, que, segundo a instituição, é o processo de auxiliar as pessoas a compreender e adaptar implicações médicas, psicológicas e familiares à doença genética, envolvendo: (10)

- Interpretação do histórico médico e familiar para acessar a chance de ocorrência e recorrência da doença.
- Educação sobre herança, teste, manejo, prevenção, recursos e pesquisa.
- Aconselhamento para promover escolhas e adaptação ao risco à condição genética.

Nessa definição, percebe-se o AG como um modelo psicoeducacional que considera as respostas afetivas e cognitivas à informação genética, influenciando a interpretação dessa informação. A figura 3 apresenta as definições de AG apresentadas neste texto.



Figura 3 - Definição de AG segundo Reed, ASHG, Biesecker e Peters e NSGC. Fonte: (5,6,10).

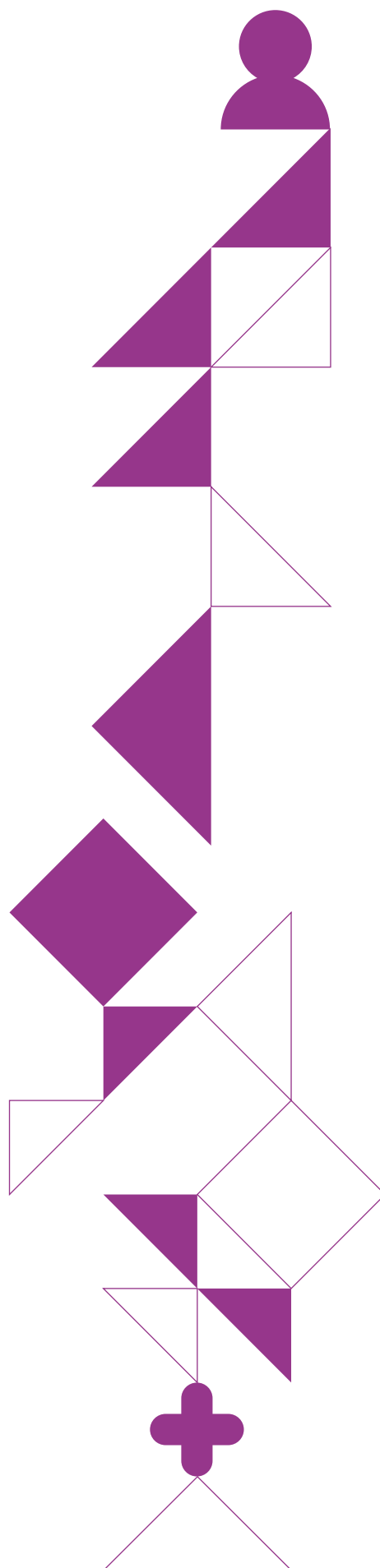
O AG é um processo, o que significa que ocorrerá em período variável, mas que deve permitir ao indivíduo assimilar gradualmente a complexidade das informações. Trata-se de um método interativo, no qual o profissional de saúde se relaciona com o indivíduo e com ênfase na autonomia desse indivíduo no processo decisório. Ele deve oferecer suporte psicoterapêutico para ajudar o indivíduo a encontrar formas adequadas de enfrentamento e ser realizado por profissionais preparados para o cuidado genético.

O AG é complexo e conta com informações sensíveis, por isso deve ser apresentado pelos profissionais de saúde de forma relevante e adaptada às necessidades de cada paciente. Seu objetivo é estimular a habilidade do paciente em utilizar a informação genética de forma significativa, a fim de reduzir o impacto emocional e aumentar o controle pessoal, facilitando o processo decisório.



Dica do Professor

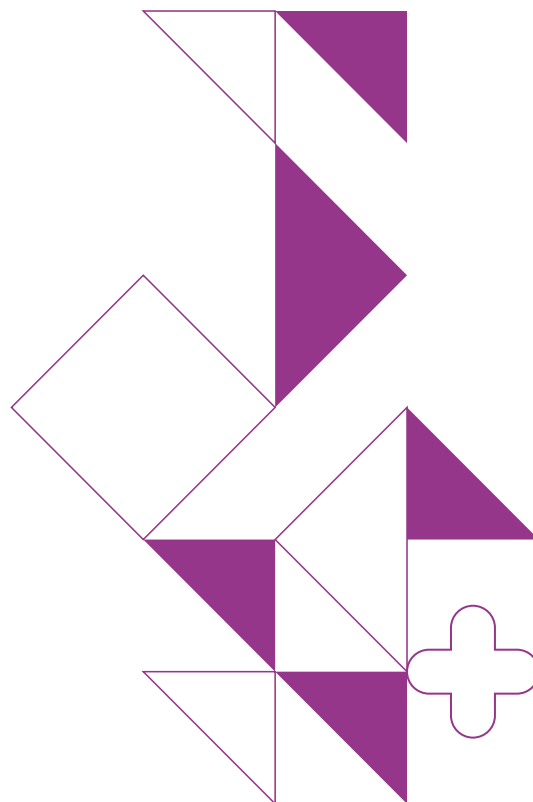
A informação genética tem impacto sobre os membros da família, os relacionamentos e a dinâmica familiar.



3. Competências em genética e genômica para Médicos e Enfermeiro

Com base numa revisão bibliográfica, encontramos artigos que abordam as competências dos profissionais de saúde em genética e genômica.

O quadro 1 apresenta os artigos utilizados neste documento.



Referência	Descrição
Calzone et al. (2002) (11)	Apresenta as competências do enfermeiro especialista em oncologia nos Estados Unidos.
Centers for Disease Control and Prevention (2001) (12)	Apresenta as competências para profissionais atuantes na saúde pública nos Estados Unidos.
Engstrom et al. (2005) (13)	Apresenta as competências para profissionais atuantes na saúde pública nos Estados Unidos.
Greco e Salveson (2009) (14)	Apresenta as competências para enfermeiros nos Estados Unidos.
Jenkins et al. (2001) (15)	Apresenta as competências na National Coalition for Health Professional Education in Genetics (NCHPEG), dos Estados Unidos, para todos os profissionais da saúde.
Jenkins e Calzone (2007) (16)	Apresenta as competências para os enfermeiros nos Estados Unidos.
Kirk (2003) (17)	Apresenta as competências para enfermeiros, parteiros e visitantes de saúde no Reino Unido.
(18) Reynolds (1999)	Apresenta as competências em genética e genômica para médicos assistentes nos Estados Unidos.
Reynolds (1999) (18)	Apresenta as competências dos aconselhadores genéticos na Austrália.

Quadro 1- Competências em genética e genômica para os profissionais da saúde.

Ao consultar esses artigos, verificamos que as competências em genética e genômica para os profissionais de saúde não especialistas são:

- Identificar os próprios limites de conhecimento em genética e genômica, compreendendo quando atitudes e valores pessoais podem influenciar o cuidado prestado aos pacientes.
- Compreender a terminologia básica em genética.
- Compreender o papel da genética e de outros fatores na manutenção da saúde, bem como na manifestação, na modificação e no tratamento da doença.
- Identificar indivíduos que se beneficiem de informação genética e teste genético, encaminhando-os para serviços especializados.
- Compreender a utilidade, as implicações, os riscos, os benefícios e as limitações da informação em genética e genômica, assim como no teste genético.
- Realizar avaliação de saúde que incorpora o conhecimento sobre os fatores genéticos na determinação da doença.
- Reconhecer a importância em adequar a informação genética à língua, à cultura e ao conhecimento do paciente.
- Defender o direito dos clientes à decisão informada e à ação voluntária.

1) Levantar e interpretar história de saúde, médica, de desenvolvimento e reprodutiva do indivíduo e da família.

2) Determinar o modo de herança e o risco de ocorrência e recorrência de condições genéticas e defeitos congênitos.

3) Explicar etiologia, história natural, diagnóstico e manejo de condições genéticas e defeitos congênitos.

4) Interpretar e explicar o resultado de testes genéticos e outros exames.

5) Realizar avaliação psicossocial para identificar aspectos emocionais, sociais, educacionais e culturais.

6) Avaliar as respostas de indivíduo ou familiares à condição genética ou ao risco de ocorrência.

7) Fornecer aconselhamento centrado no indivíduo e orientação antecipatória.

8) Promover decisão informada para teste genético, manejo, reprodução e comunicação aos familiares.

9) Identificar e usar recursos da comunidade que podem oferecer suporte médico, educacional, financeiro e psicossocial.

10) Fornecer documentos escritos do AG para familiares e outros profissionais.

Quadro 2 - Competências do American Board of Genetic Counseling (21).

Como mostra o quadro 2, o American Board of Genetic Counseling estabeleceu, em 1994, um consenso para identificar um conjunto mínimo de competências para a prática do AG (20,21).

Ao considerar a complexidade da informação genética, percebemos a necessidade de desenvolver competências entre os especialistas em oncologia e cardiologia.

A figura 4 apresenta as competências em genética e genômica de médicos e enfermeiros. Neste curso, nosso objetivo principal é instrumentalizá-los para a prática do AG no contexto do Projeto Mapa Genoma Brasil, o qual inclui o suporte da equipe do Proadi.

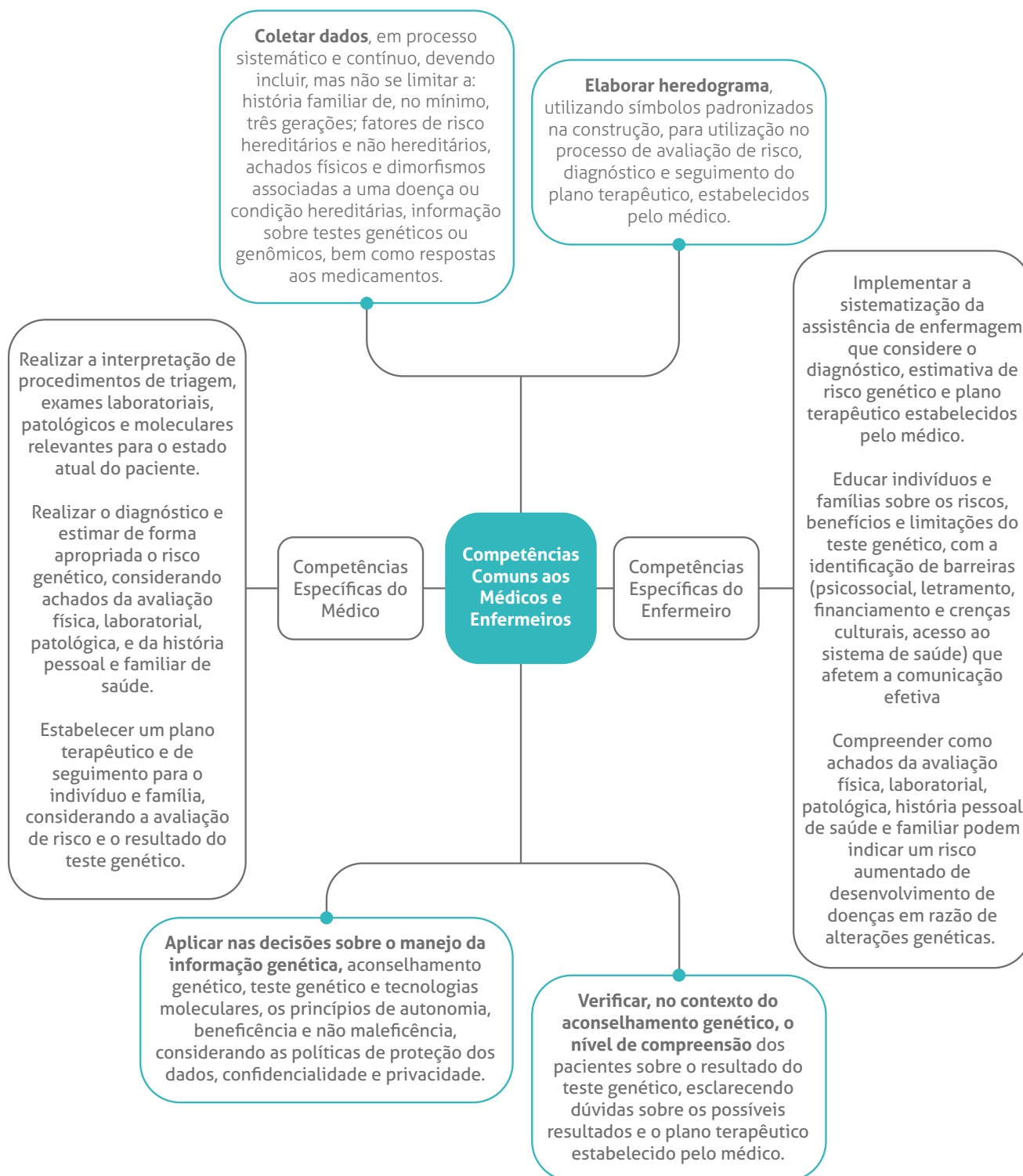


Figura 4 - Competências específicas em genética e genômica para enfermeiros especialistas.

Características do Conselheiro Geneticista

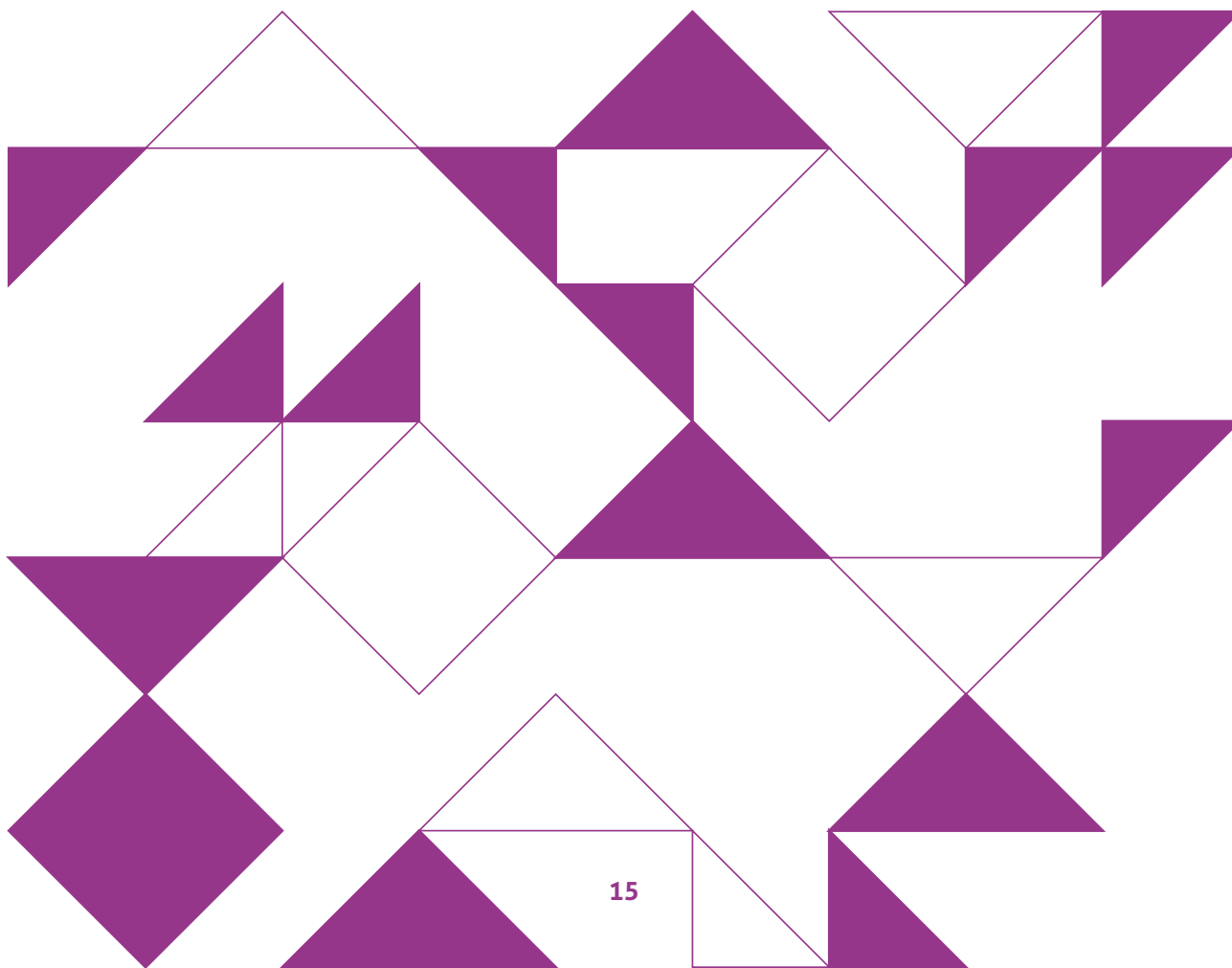
A prática do AG explora o direito do paciente a opções para mitigar ou tratar condições genéticas ou ameaças à saúde. Assim, os profissionais que atuam na área devem considerar a garantia dos direitos humanos. (6)

No AG, é importante que garantir os recursos para que o indivíduo tenha uma decisão informada, com capacidade para ressignificar os desafios em sua vida. Com base nos meios disponibilizados, devemos acreditar que o indivíduo tem condições de tomar a decisão mais adequada aos seus interesses, preferências e expectativas. (6) Os profissionais devem

compreender que o indivíduo é capaz de atuar como educador da família, levando a informação obtida no processo de AG (6).

O conhecimento é percebido como mecanismo para encontrar o controle da situação. Quando o indivíduo percebe que conta com poucas informações ou com dados inconsistentes sobre sua condição genética, pode se sentir mais vulnerável no relacionamento com o profissional (6).

O AG tem como um de seus objetivos avaliar a compreensão da informação genética pelo indivíduo. Sabemos que a percepção de risco é formada por um componente subjetivo e que pode não corresponder ao risco objetivo. Além disso, o profissional deve considerar que a informação deve ser dividida em blocos para facilitar a aprendizagem (6).



4. O AG como processo

Como vimos, o AG é uma metodologia psicoeducacional para que o indivíduo compreenda e se adapte à condição genética ou ao risco de condição genética, adotando as medidas mais adequadas para a sua situação de saúde, considerando a tomada de decisão informada e a autonomia.

A hipótese diagnóstica ou o diagnóstico de uma síndrome ou condição genética é realizada pelo médico, assim como a solicitação de exames. O AG, no entanto, é um processo que pode ou não conter a avaliação do médico, a depender da estrutura da instituição e da disponibilidade dos profissionais da equipe.

A figura 5 apresenta o processo de aconselhamento genético com as fases que discutiremos a seguir.

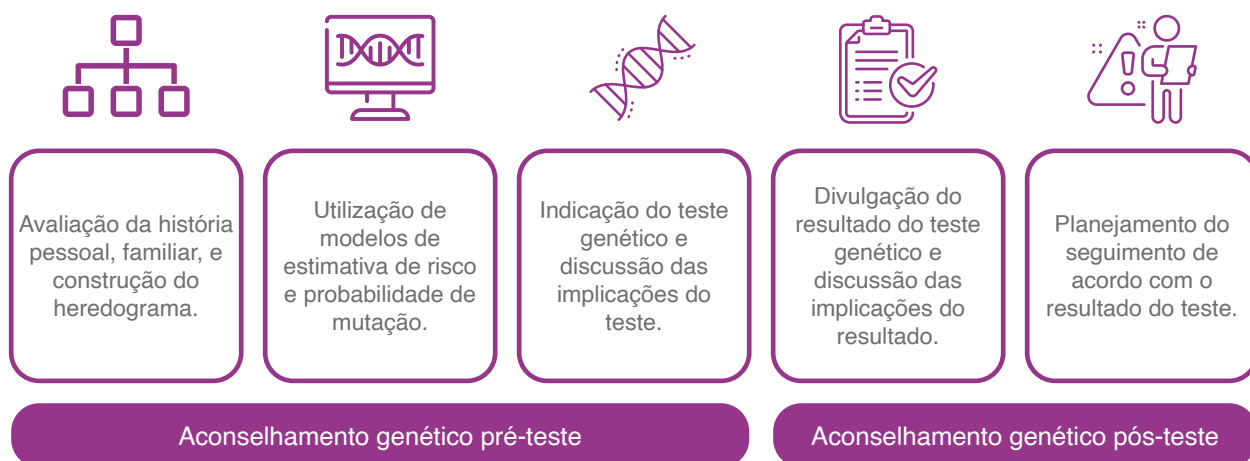
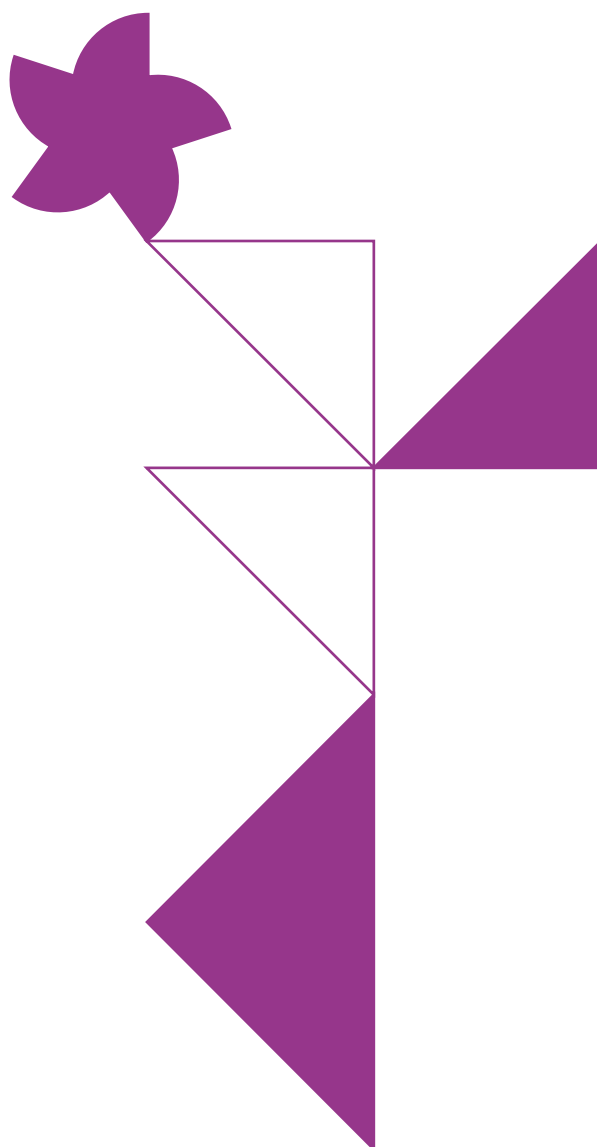


Figura 5 - Processo de aconselhamento genético.

Durante todo o processo de AG, deve-se observar como o paciente se comporta diante das informações e dos resultados do teste genético. Todos os profissionais de saúde estão envolvidos essa etapa. Ao identificar pacientes que se beneficiem do AG, é necessário realizar o encaminhamento, reforçando a importância dessa avaliação.

Ao estabelecer um plano terapêutico de acordo com o relatório fornecido pelas equipes de AG, o profissional de saúde está se vale da informação genômica para subsidiar a prática clínica. O início do processo de AG se dá pela identificação de indivíduos e famílias que possam se beneficiar dele. Essa é uma competência que deve ser desenvolvida por todos os profissionais, independentemente do nível de atenção à saúde.

Identificação de Indivíduos que Podem se Beneficiar do AG

Se um dos objetivos do AG é a “interpretação do histórico médico e familiar para acessar a chance de ocorrência e recorrência da doença” (Resta et al., 2006), o processo busca estratificar o risco de desenvolver uma condição genética. Os profissionais de saúde, em todos os níveis de atenção, devem identificar os indivíduos que se beneficiam do AG e do teste genético.

A identificação de pacientes e famílias que se beneficiam do AG se dá pela observação de características da história de saúde e da

família do paciente. Algumas organizações apontam “bandeiras vermelhas” para esse encaminhamento. É importante considerar pacientes com defeitos congênitos, apresentações incomuns, doenças raras, atraso no neurodesenvolvimento ou degeneração, além de história familiar de condições semelhantes.

Um dos fatores mais indicativos para o AG é a história familiar. Parentes de primeiro grau (pais, irmãos e filhos) ou indivíduos em múltiplas gerações com a mesma condição podem indicar um padrão de transmissão da condição associada a uma alteração genética. É necessário lembrar, no entanto, que a ausência de história familiar não descarta a etiologia genética de uma condição (Beery et al., 2018).

Além da história familiar, no quadro 3, apresentamos outras bandeiras vermelhas para encaminhamento ao AG (Beery et al., 2018).



G	Grupo de anormalidades congênitas — Variações anatômicas são comuns, porém duas ou três anomalias podem indicar síndrome com etiologia genética.
E	Apresentação excepcional de doenças comuns — Doença cardiovascular ou câncer com idade ao diagnóstico abaixo da observada na população; reações graves à infecção ou ao estresse metabólico; abortos recorrentes; tumores bilaterais em órgãos pares ou múltiplos tumores num mesmo indivíduo.
N	Atraso no neurodesenvolvimento ou degeneração — Atraso ou regressão no desenvolvimento em crianças ou demência em idade precoce.
E	Doenças excepcionais (raras) — Tumores de topografia (feocromocitoma) ou tipo histológico (carcinoma medular de tireoide); múltiplos pólipos intestinais; neurofibromas plexiformes; exostoses múltiplas.
S	Valores laboratoriais surpreendentes — Alterações de exames laboratoriais podem indicar distúrbios metabólicos relacionados a uma síndrome.

Quadro 3 - Bandeiras vermelhas para encaminhamento ao AG.

O que podemos observar na história pessoal e familiar de saúde para identificar as bandeiras vermelhas citadas acima? Na anamnese, o profissional de saúde precisa avaliar alguns pontos-chave para reconhecer indivíduos e familiares que podem se beneficiar do AG. Na figura 6, apresentamos o acrônimo “finar” com as questões para a anamnese.

HISTÓRIA	F amiliar
FATORES	I dade jovem ao diagnóstico
	N ão genéticos
	A nomalias
CONDIÇÕES	R aras

Figura 6 - Perguntas que devem ser realizadas na anamnese para permitir a identificação de pacientes que podem se beneficiar do encaminhamento ao AG.

Como encaminhar para o AG

Após identificar os pacientes que se beneficiam do teste genético, o profissional de saúde deve fazer o encaminhamento para a equipe de AG, cujo serviço deve estar disponível.

Ao encaminhar o paciente, deve-se orientá-lo quanto ao que será realizado e aos profissionais que farão a investigação.

A história pessoal e familiar é essencial no AG; portanto, é fundamental pedir ao paciente que organize as informações e, se possível, anote num papel os dados sobre os familiares, a fim de permitir a construção do heredograma (Beery et al., 2018). É importante envolver a equipe que cuida do paciente no encaminhamento, reforçando os benefícios que ele pode ter com o procedimento.

É fundamental acompanhar o encaminhamento e verificar se o paciente tem ciência de todo o processo, reforçando que se trata de informação confidencial e que ele tem autonomia para determinar quais pessoas terão acesso às informações.

Componentes do Modelo de Prática no Aconselhamento Genético

O AG está diretamente ligado ao comportamento e aos estados de saúde e doença. Assim, é necessário compreender a psicodinâmica e os princípios de

funcionamento interpessoal (Veatch et al., 2018). Para conduzir o AG de forma adequada, deve-se adotar um modelo de prática, que define os objetivos, as estratégias e os comportamentos que guiam a prática. Esse modelo responde às seguintes questões:

- a. Qual é o padrão teórico que dá suporte à prática?
- b. Quais são os objetivos da prática?
- c. Como sabemos que atingimos os objetivos?
- d. Como avaliar o serviço?
- e. Como melhorar o serviço?
- f. Como ensinar a prática?

O modelo de prática escolhido neste curso é o de engajamento recíproco.

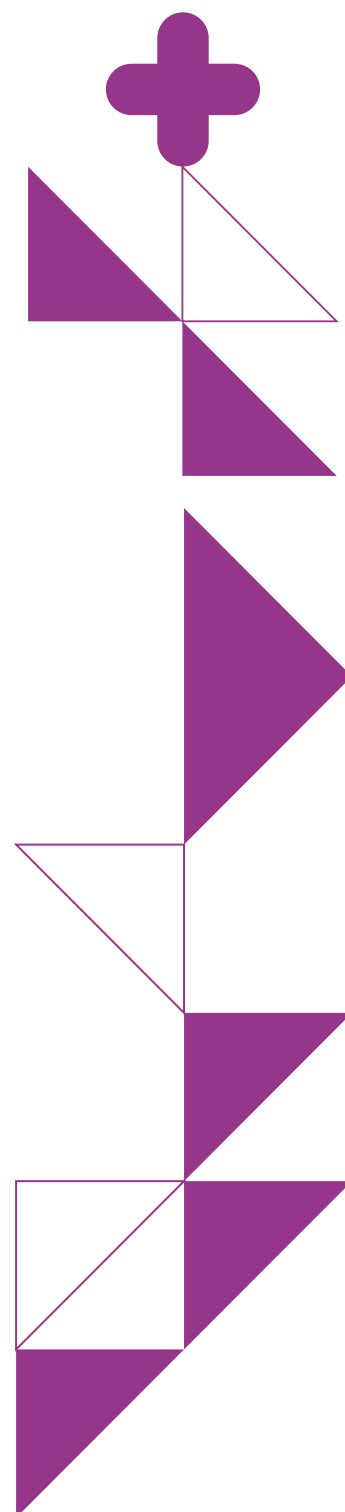
Modelo do Engajamento Recíproco

O modelo de engajamento recíproco (MER) será usado neste curso para dar suporte teórico à compressão do processo de AG (Veatch et al., 2007; 2018). Esse modelo demonstra como o relacionamento entre paciente e equipe é central para o AG. O termo “recíproco” se refere ao elemento do modelo, enquanto “engajamento” se refere à participação do indivíduo e da equipe no processo de AG (McCarthy Veatch et al., 2018).

O modelo apresenta cinco princípios (LeRoy et al., 2010; Veach et al., 2007), os quais estão listados abaixo:

- 1.** A informação genética é a chave — A razão primária para o indivíduo buscar o AG é obter informação sobre o risco de uma condição genética, de modo que essa informação é fundamental para a compreensão e o enfrentamento da condição genética ou risco.
- 2.** O relacionamento é importante para o AG — A relação entre equipe do AG e indivíduo e família é preponderante para ele compreender a informação genética e usá-la no processo decisório. A qualidade do relacionamento desenvolvido é tão importante quanto a informação genética.
- 3.** A autonomia do indivíduo deve ser apoiada — Uma vez que ele compreende a informação genética, é capaz de tomar decisões. A equipe de AG participa ativamente do processo, trabalhando com as características de indivíduos e famílias para facilitar as decisões informadas.
- 4.** O indivíduo é resiliente — A maioria dos pacientes é capaz de apresentar e enfrentar as situações quando recebe suporte emocional e psicológico, além de informação relevante.
- 5.** As emoções fazem a diferença — Devemos reconhecer o papel das emoções no processo de AG. Elas são significativas para o enfrentamento de uma condição genética e um fator-chave para a compreensão da informação genética e a tomada de decisões, influenciando a disponibilidade para decisões, o desejo por autonomia e a resiliência.

A partir dos cinco princípios foram estabelecidos 17 objetivos, estratégias e comportamentos, que estão apresentados no Quadro 4.

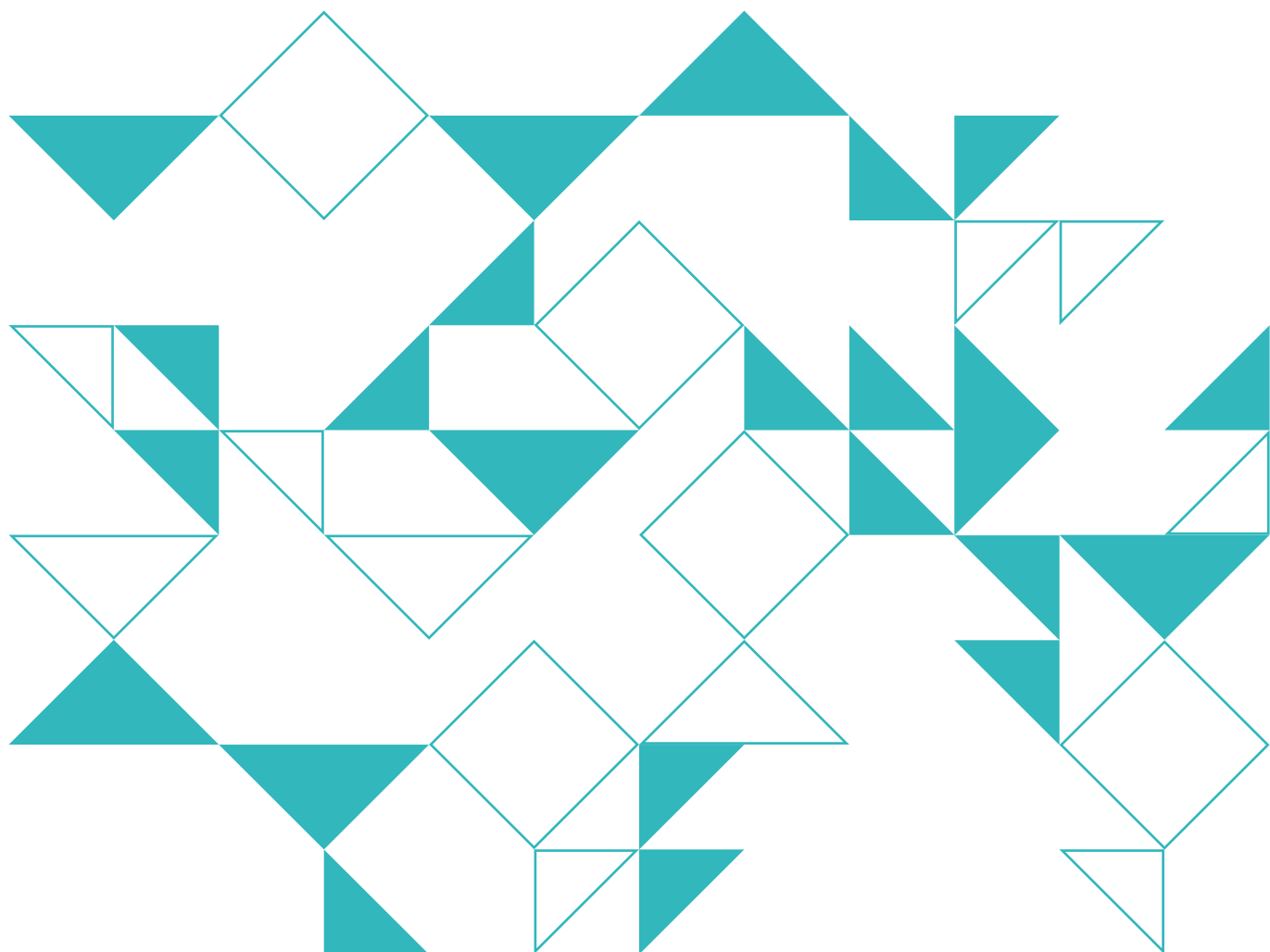


Objetivos	Estratégias	Comportamentos
Princípio: Informação genética é chave		
Informar o paciente	Avaliar nível letramento do paciente. Avaliar estilo de processo decisório.	Questões abertas e fechadas para identificar a história e determinar o que o paciente compreender.
A equipe do AG sabe qual informação transmitir	Avaliar nível de letramento em saúde.	Questões abertas e fechadas para determinar a compreensão do paciente. Repetir informação.
A equipe do AG apresenta a informação genética	Comunicação dialógica. Uso de recursos visuais.	Explicar os materiais utilizados. Usar linguagem que o paciente compreenda.
O paciente ganha novas perspectivas	Avaliar compreensão do paciente.	Questões abertas e fechadas para saber o significado da informação para o paciente.
Princípio: O relacionamento é fundamental para o AG		
Equipe do AG e paciente estabelecem uma ligação	Escuta ativa.	Reflita sobre o que o paciente fala e como se expressa; resuma as falas do paciente; refaça as falas, e use linguagem não verbal acolhedora.
As características do AG influenciam o processo de forma positiva	Comportamento ético. Reconheça o impacto da sessão. Mantenha objetividade. Mantenha limites. Autocuidado. Supervisão de pares.	Autodeclaração; solicite e forneça <i>feedback</i> .
Princípio: A autonomia do indivíduo deve apoiada		
Estabeleça um contrato de trabalho	Avalie as expectativas do paciente. Forneça consentimento informado. Estabeleça uma agenda realística.	Faça perguntas. Descreva o processo. Estabeleça os objetivos.
Integre o contexto familiar e cultural no AG	Reconheça múltiplas estratégias. Mantenha flexibilidade.	
Paciente se sente no controle e empoderado	Discuta o que o paciente deseja que seja discutido. Crie um ambiente seguro. Respeite a decisão do paciente. Facilite decisões informados.	
Facilite as decisões colaborativas	Pergunte sobre as opções.	Reflita sobre os sentimentos e ações do paciente.
Princípio: Indivíduo é resiliente		
Reconheça os pontos fortes do paciente	Identifique os pontos fortes do paciente. Faça conexões. Orientação antecipatória. Estimule esperança.	Pergunte sobre estratégias e habilidades de enfrentamento.
Adaptação	Assimilação. Acomodação.	
Empoderamento	Criar ambiente seguro. Manter e melhorar a autoestima do paciente. Identificar resultados possíveis.	
Princípio: As emoções fazem a diferença		
A equipe do AG e paciente reconhecem as preocupações do paciente	Reconhecer dilemas éticos. Antecipar as necessidades do paciente.	
Compreensão da dinâmica familiar pela equipe do AG e paciente		
Manutenção ou aumento da autoestima	Defina rede de suporte. Identifica recursos. Seja empático.	

Quadro 4 - Objetivos, estratégias e comportamentos.

Referências

- Arnett, D. K., Blumenthal, R. S., Albert, M. A., Buroker, A. B., Goldberger, Z. D., Hahn, E. J., Himmelfarb, C. D., Khera, A., Lloyd-Jones, D., McEvoy, J. W., Michos, E. D., Miedema, M. D., Muñoz, D., Smith, S. C., Virani, S. S., Williams, K. A., Yeboah, J., & Ziaeian, B. (2019). 2019 ACC/AHA Guideline on the Primary Prevention of Cardiovascular Disease: A Report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force on Clinical Practice Guidelines. In *Circulation* (Vol. 140, Issue 11, pp. e596–e646). NLM (Medline). <https://doi.org/10.1161/CIR.0000000000000678>.
- Beery, T., Workman, M. L., & Eggert, J. A. (2018). *Genetics and Genomics: in Nursing and Health Care* (2nd ed.). F.A. Davis Company.
- Bennett, R. (2010). *The Practical Guide to The Genetic Family History* (2nd ed.). John Wiley & Son.
- Bennett, R. L. (1999). *The practical guide to the genetic family history* (1st ed.). Wiley-Liss.
- Bennett, R. L., French, K. S., Resta, R. G., & Doyle, D. L. (2008). Standardized Human Pedigree Nomenclature: Update and Assessment of the Recommendations of the National Society of Genetic Counselors. *Journal of Genetic Counseling*, 17(5), 424–433. <https://doi.org/10.1007/s10897-008-9169-9>.
- Foulkes, W. D., Thiffault, I., Gruber, S. B., Horwitz, M., Hamel, N., Lee, C., Shia, J., Markowitz, A., Figer, A., Friedman, E., Farber, D., T Greenwood, C. M., Bonner, J. D., Nafa, K., Walsh, T., Marcus, V., Tomsho, L., Gebert, J., Macrae, F. A., ... Roussy, G. (2002). Family Cancer Clinic, Royal Melbourne Hospital, and 11 Genetic Health Services Victoria. In *Am. J. Hum. Genet* (Vol. 71).
- Lashley, F. R. C. (1998). *Clinical Genetics in Nursing Practice*. Wiley-Liss.
- LeRoy, B., Veach, P., & Bartels, D. (2010). *Genetic counseling practice: advanced concepts and skills*. Wiley-Blackwell.
- Loescher, L. J. (1999). The family history component of cancer genetic risk counseling. *Cancer Nurs.*, 22(1), 96–102.
- Maron, B. J., Friedman, R. A., Kligfield, P., Levine, B. D., Viskin, S., Chaitman, B. R., Okin, P. M., Saul, F. J. P., Salberg, L., van Hare, G. F., Soliman, E. Z., Chen, J., Paul Matherne, G., Bolling, S. F., Mitten, M. J., Caplan, A., Balady, G. J., & Thompson, P. D. (n.d.). Assessment of the 12-Lead Electrocardiogram as a Screening Test for Detection of Cardiovascular Disease in Healthy General Populations of Young People (12-25 Years of Age). <http://www.elsevier.com/authors/obtaining-permission>.
- McCarthy Veach, P., LeRoy, B. S., & Callanan, N. P. (2018). *Facilitating the Genetic Counseling Process*. Springer International Publishing. <https://doi.org/10.1007/978-3-319-74799-6>.
- Miller, E. M., & Hinton, R. B. (2014). A pediatric approach to family history of cardiovascular disease. diagnosis, risk assessment, and management. In *Pediatric Clinics of North America* (Vol. 61, Issue 1, pp. 187–205). <https://doi.org/10.1016/j.pcl.2013.09.018>.
- Resta, R., Bowles Biesecker, B., Bennett, R. L., Blum, S., Hahn, S. E., Strecker, M. N., & Williams, J. L. (2006). A New Definition of Genetic Counseling: National Society of Genetic Counselors' Task Force Report The National Society of Genetic Counselors' Definition Task Force. *Journal of Genetic Counseling*, 15(2). <https://doi.org/10.1007/s10897-005-9014-3>.
- Roa, B. B., Boyd, A. A., Volcik, K., & Richards, C. S. (1996). Ashkenazi Jewish population frequencies for common mutations in BRCA1 and BRCA2. *Nature Genetics*, 14(2), 185–187. <https://doi.org/10.1038/ng1096-185>.
- Santos, E. M. M., & Rossi, B. M. (2006). Investigação da história familiar. In *Câncer hereditário: atualização* (Vol. 1, pp. 47–51). Lemar/Santa Isabel.
- Schneider, K. A. (2012). *Counseling about cancer: strategies for genetic counseling* (3rd ed.). Wiley-Blackwell.
- Spahis, J. (2002). Human genetics: constructing a family pedigree. *Am.J.Nurs.*, 102(7), 44–49.
- Veach, P. M., Bartels, D. M., & LeRoy, B. S. (2007). Coming Full Circle: A Reciprocal-Engagement Model of Genetic Counseling Practice. *Journal of Genetic Counseling*, 16(6), 713–728. <https://doi.org/10.1007/s10897-007-9113-4>.
- Whelan, A. J., Ball, S., Best, L., Best, R. G., Echiverri, S. C., Ganschow, P., Hopkin, R. J., Mayefsky, J., & Stallworth, J. (2004). Genetic red flags: clues to thinking genetically in primary care practice. *Primary Care: Clinics in Office Practice*, 31(3), 497–508. <https://doi.org/10.1016/j.pop.2004.04.010>.



Rua Maestro Cardim, 769
01323-900 Bela Vista São Paulo
Tel. 11 3505 1000

/bporgbr
bp.org.br