

ACONSELHAMENTO GENÉTICO E ENFERMAGEM: REVISÃO CIENTÍFICA DAS PRÁTICAS E IMPLICAÇÕES ÉTICAS.

GENETIC COUNSELING AND NURSING: SCIENTIFIC REVIEW OF PRACTICES AND ETHICAL IMPLICATIONS.

¹HERNANDES, Maria Clara Martins; ²COIMBRA, Juliano Rodrigues; ³SILVA, Douglas Fernandes.

^{1a3}Departamento de Enfermagem – Centro Universitário das Faculdades Integradas de Ourinhos – Unifio/FEMM Ourinhos, SP, Brasil

RESUMO

INTRODUÇÃO: O Aconselhamento Genético é uma aplicação de suma importância na área da genética. O Enfermeiro pode atuar como mediador nesse processo, orientando, assistindo e auxiliando as famílias. **MATERIAL E MÉTODOS:** O presente estudo utilizou dados coletados de artigos científicos do Google Acadêmico, COFEN, além de Revistas Científicas. **RESULTADOS E DISCUSSÃO:** Com base na análise dos dados e das dissertações presentes nos artigos estudados, o Aconselhamento Genético possui um imprescindível papel relacionado ao diagnóstico precoce, conhecimento da hereditariedade e ao conhecimento ofertado às famílias. Após a leitura de diversos artigos, foram selecionados 15 para compor a tabela que ilustra a relação da Enfermagem e o Aconselhamento Genético nesta pesquisa. **CONCLUSÃO:** o Aconselhamento Genético é uma importante ferramenta no manejo, prevenção e diagnóstico de distúrbios genéticos e a Enfermagem é um importante mediador nesse processo.

Palavras-chave: Aconselhamento Genético; Genética; Hereditariedade; Enfermagem; Aconselhamento Genético e Enfermagem.

ABSTRACT

INTRODUCTION: Genetic Counseling is a highly significant application in the field of genetics. Nurses can act as mediators in this process, guiding, assisting, and supporting families. **MATERIALS AND METHODS:** This study utilized data collected from scientific articles on Google Scholar, COFEN, and various scientific journals. **RESULTS AND DISCUSSION:** Based on the analysis of the data and the dissertations found in the studied articles, Genetic Counseling plays a crucial role in early diagnosis, understanding of heredity, and the information provided to families. After reviewing various articles, 15 were selected to compose the table illustrating the relationship between Nursing and Genetic Counseling in this research. **CONCLUSION:** Genetic Counseling is an important tool in the management, prevention, and diagnosis of genetic disorders, and Nursing is a key mediator in this process.

Keywords: Genetic Counseling; Genetics; Heredity; Nursing; Genetic Counseling and Nursing.

INTRODUÇÃO

A genética é o estudo dos genes e de como estas características são passadas às futuras gerações, processo que é denominado como hereditariedade. “Em uma fita de DNA, as 4 bases podem ser organizadas em qualquer ordem e cada sequência de bases representa um conjunto instruções genéticas únicas. Ou seja, a informação da molécula de DNA é codificada levando-se em consideração a ordenação ou sequência de suas bases. Esta ordenação levará a um conjunto de instruções

exclusivas para a fabricação de um produto celular. É como se fosse um alfabeto, cuja linguagem, neste caso, é a dos nucleotídeos” (Luna *et al.*, 2021). Os genes, como afirmado pelos autores, são sequências de nucleotídeos os quais possuem informações que quando codificadas, resultam em características. Tais características são passadas de geração em geração, ou seja, são hereditárias.

Durante o processo de reprodução, a cromatina presente dentro da célula se compacta tornando-se um cromossomo, permitindo que ocorra com mais segurança a multiplicação das células. Durante esse processo, podem ocorrer falhas, as quais tem como consequências mudanças prejudiciais ao gene. “Algumas patologias monogênicas ou multifatoriais, como doenças, estão associadas a isso: doenças autoimunes, oncológicas e metabólicas, entre outras.” (Luna *et al.*, 2021). Nesse sentido, diversos distúrbios genéticos podem afetar a saúde humana, tais como a Síndrome dos Ovários Policísticos (Medeiros *et al.*, 2023), o Câncer, por exemplo, o câncer de mama (Martin *et al.*, 2022), Síndrome de Turner (Lima *et al.*, 2021), Síndrome de Marfan (Gonçalves *et al.*, 2024).

A Genética Médica aplicada à Enfermagem auxilia na identificação e rastreamento de possíveis patologias genéticas, é um processo interdisciplinar que visa auxiliar indivíduos a compreenderem e adaptarem-se as implicações médicas e familiares de informações genéticas (Gomes; Vale, 2022). Este processo, segundo os mesmos autores, é particularmente relevante para doenças hereditárias, tais como como a fibrose cística (Araújo; Passos, 2022), a doença de Huntington (Ribeiro; Bianco; Brocardo, 2021), e várias formas de câncer hereditário, como o câncer de mama e ovário associado a mutações nos genes BRCA1 e BRCA2 (Murad, 2023). Nessas situações, o aconselhamento genético permite que os pacientes tomem decisões informadas sobre testes genéticos, estratégias de prevenção, e opções de tratamento. Nesse contexto, a enfermagem desempenha um papel vital, especialmente na interface entre o paciente e o restante da equipe de saúde.

Os enfermeiros podem atuar como mediadores entre a informação técnica complexa e o paciente, que pode estar enfrentando altos níveis de estresse e incerteza (Resolução COFEN No468/2014, 2014). Por exemplo, no caso de uma mulher com histórico familiar de câncer de mama, o enfermeiro pode ajudar a explicar os riscos e benefícios de realizar um teste genético para mutações nos genes BRCA. Além disso, o enfermeiro pode fornecer apoio emocional durante o processo,

ajudando a paciente a lidar com o impacto psicológico de um possível diagnóstico de predisposição genética ao câncer.

O manejo de doenças neurodegenerativas é outro exemplo da atuação do enfermeiro, assim como a doença de Huntington, situações que o profissional da saúde auxilia os pacientes e suas famílias a compreenderem as implicações de um teste preditivo positivo (Bittar *et al.*, 2021). Nesses casos, o papel do enfermeiro inclui fornecer informações sobre a progressão da doença, discutir opções de planejamento familiar e garantir que o paciente compreenda todas as opções disponíveis, sempre respeitando a autonomia e as preferências individuais.

Este trabalho tem como objetivo realizar uma revisão da literatura para examinar e discutir o papel do enfermeiro no aconselhamento genético, com ênfase em suas práticas, desafios enfrentados e as implicações éticas associadas. Desta forma, busca-se destacar a importância do enfermeiro como uma figura central no processo de aconselhamento genético, atuando não apenas como educador e mediador de informações complexas, mas também como provedor de apoio emocional e ético aos pacientes e suas famílias.

METODOLOGIA

O presente estudo foi conduzido por meio de uma extensa pesquisa, leitura e análise de artigos os quais correspondem ao tema “Aconselhamento Genético e Enfermagem”. Os estudos foram feitos e referenciados, além das aulas em sala de aula, no Conselho Federal de Enfermagem, Google Acadêmico, Revista Científica Multidisciplinar, Revista Científica da Faculdade de Educação e Meio Ambiente – FAEMA, Ministério da Saúde, Scielo, Jornal Mário Penna, Revista Brasileira de Iniciação Científica, Revista Eletrônica Acervo Saúde, Associação Médica Brasileira, entre outros.

A pesquisa para a coleta de informações e realização deste estudo foi realizada de junho e setembro, com o tema central: “Aconselhamento Genético e Enfermagem”. Os termos-chaves utilizados para a captação de informações da pesquisa foram: “Aconselhamento Genético”, “Aconselhamento Genético aplicado a Enfermagem”, “Papel do Enfermeiro na genética”, “Enfermagem e genética”, “Aconselhamento Genético e Enfermagem”. Os artigos utilizados não se limitam à língua portuguesa, sendo assim, artigos escritos em português, espanhol e inglês, publicados no período de 2021 a 2024 foram utilizados para a coleta de dados. Fontes referenciais como

Ministério da Saúde, Conselho Federal de Enfermagem, Revista Brasileira de Iniciação Científica, Revista Eletrônica Acervo Saúde, entre outros, foram utilizadas nas pesquisas para a construção e conclusão do presente estudo, com o auxílio do Mendeley para armazenamento de dados.

DESENVOLVIMENTO

Erros na reprodução celular podem resultar em mutações genéticas, que podem causar doenças genéticas. Embora o genoma humano seja geralmente uniforme, alterações no genoma de uma célula podem levar a distúrbios genéticos. Quando ocorrem em células somáticas, são classificadas como mutações, e quando afetam células germinativas, são chamadas de síndromes. Este estudo analisou essas patologias e a relação delas com as práticas assistenciais de enfermagem. O enfermeiro desempenha um papel fundamental no aconselhamento genético, informando pacientes sobre características genéticas, hereditariedade e prevenção por meio de testes e diagnósticos genéticos. (Murad, 2023)

Nesse contexto, há considerações éticas no aconselhamento genético para a Enfermagem. Estas, envolvem o equilíbrio entre ciência, prática clínica e respeito aos direitos dos pacientes. O enfermeiro deve garantir a autonomia do paciente, proporcionando informações claras e permitindo decisões informadas sobre os testes genéticos. A confidencialidade é essencial, uma vez que os dados genéticos são sensíveis e podem impactar familiares. Princípios de beneficência e não maleficência guiam o enfermeiro a promover o bem-estar do paciente e evitar danos emocionais ou discriminação. A justiça assegura que todos tenham acesso igualitário aos serviços genéticos, sem discriminação. Além disso, a competência profissional e a sensibilidade cultural são fundamentais, garantindo que o enfermeiro ofereça aconselhamento de qualidade, respeitando as crenças e os valores individuais, enquanto navega em possíveis dilemas éticos relacionados às implicações familiares. (De Siqueira *et al.*, 2021)

O enfermeiro tem um papel fundamental no aconselhamento reprodutivo em famílias com histórico de doenças genéticas, oferecendo informações sobre hereditariedade e utilizando testes genéticos para prever possíveis doenças, como o câncer de mama. Nesta pesquisa, 15 artigos foram selecionados para demonstrar a relação entre o Aconselhamento Genético e a Enfermagem, destacando o papel

informativo, preventivo e diagnóstico desses profissionais, além do impacto na redução da mortalidade (Quadro 1).

Quadro 1 - Dados relacionados aos estudos dos artigos selecionados.

| Artigos | Objetivo do trabalho | Intervenção (resultado e discussão) | Conclusão |
|--|--|---|--|
| (Nascimento; Silva, 2023) “O ACONSELHAMENTO GENÉTICO NAS PRÁTICAS ASSISTENCIAIS DO ENFERMEIRO” | Os autores objetivaram a análise do conhecimento dos profissionais de enfermagem acerca do Aconselhamento Genético. | De acordo com os autores do trabalho, os enfermeiros que participaram da pesquisa por meio do questionário, classificam o enfermeiro como um dos profissionais de saúde mais qualificados para o aconselhamento genético, todavia ainda há um déficit nas ferramentas para realização de aconselhamento genético na atenção primária, apesar de sua importância | No trabalho publicado, os autores ressaltam a importância do aconselhamento genético e acrescenta a informação de que um maior aprimoramento dos conhecimentos do profissional de enfermagem, além da oferta de ferramentas para exercer este trabalho, resultaria em uma melhoria direta na profilaxia, tratamento e diagnóstico, impactando na diminuição dos índices de morbimortalidade. |
| (Costa <i>et al.</i> , 2024) “Anemia falciforme, diagnóstico precoce e aconselhamento genético na doença falciforme: uma revisão de literatura” | O trabalho objetiva relatar sobre o quadro de anemia falciforme ressaltando a importância do aconselhamento genético e de um diagnóstico precoce. | Os autores utilizaram artigos, fizeram a leitura e análise de quadros clínicos que relataram os impactos da anemia falciforme na vida dos pacientes. Resultando na evidência de que essa doença influencia na nutrição, qualidade de vida, entre outros âmbitos do paciente, e um diagnóstico precoce permite amenizar os impactos. | Os autores concluíram que a quanto antes houver um diagnóstico e aconselhamento genético, mais positivo é para o paciente, pois contribui para redução de complicações e sintomas, além de ofertar conhecimento a respeito da patologia e auxílio para o planejamento reprodutivo. |
| (Martins; Menezes, 2022) “Gestação em idade avançada e aconselhamento genético: um estudo em torno das concepções de risco” | O objetivo dos autores foi estudar sobre o que é considerado risco nas gestações de idade avançada, a fim de concluir o que de fato é uma gestação de risco. | A partir da análise de estudos feitos por médicos obstetras e geneticistas estrangeiros e brasileiros, foram encontradas uma variedade de concepções do que são riscos em relação a faixa etária. | A conclusão foi de que há uma variedade de fatores que influenciam a gestação, entre eles, a idade avançada e fatores socioeconômicos. E, o aconselhamento genético e o pré-natal ocupam um papel de ajuda no tratamento e gestão dos riscos e da disseminação de informações. |
| (Silva; Lopes, 2023) “ACONSELHAMENTO GENÉTICO NA ONCOLOGIA EM ENFERMAGEM” | A oncologia é uma das áreas de atuação do Enfermeiro, o objetivo da pesquisa foi de ilustrar o papel do aconselhamento genético nessa área. | O trabalho foi baseado no estudo e seleção de diversos artigos, os quais resultaram na identificação de algumas questões adversas no processo de aconselhamento genético relacionado à enfermagem, no âmbito de acessibilidade financeira. Todavia, também foram constatadas questões benéficas. | O aconselhamento genético possibilita um prognóstico da doença, porém, com base na pesquisa, concluiu-se que apesar de sua importância, há complicações nesse processo, por exemplo: questões socioeconômicas e em relação à qualificação dos profissionais que atuam nessa área da genética. |
| (Camparoto <i>et al.</i> , 2021) | O artigo tem como objetivo a coleta de dados em artigos | Os autores coletaram as informações e utilizaram um Diagrama de Fluxo Prisma. Os | A conclusão foi de que o profissional de enfermagem é fundamental ao exercer o papel |

| | | | |
|---|--|---|--|
| <p><i>“Assistência de Enfermagem aos Familiares e Portadores de Síndrome de Down”</i></p> | <p>científicos, que dissertam sobre a assistência da enfermagem aos pacientes portadores desta síndrome e aos familiares.</p> | <p>resultados observaram sobre as dificuldades enfrentadas pelas famílias, o aconselhamento genético, o qual possibilita o diagnóstico precoce (ainda na gestação) e a assistência de enfermagem.</p> | <p>assistencial às famílias e aos portadores de Síndrome de Down, além disso, também é de extrema importância a orientação mediada pela enfermagem.</p> |
| <p>(Paula <i>et al.</i>, 2023)</p> <p><i>“A influência da genética na doença falciforme para a construção familiar”</i></p> | <p>Os autores objetivaram a análise do nível de conhecimento que os pacientes têm a respeito da doença e o impacto da mesma relacionado a hereditariedade.</p> | <p>Os autores fizeram uma pesquisa descritiva, exploratória e qualitativa, com pacientes portadores da doença falciforme. Diante a pesquisa, os resultados demonstraram que os pacientes têm preocupação acerca da hereditariedade.</p> | <p>Com base nos resultados, concluiu-se que há preocupação dos pacientes acerca dos filhos possuírem a doença, e apesar de haver um conhecimento satisfatório da doença falciforme, ainda há dificuldades acerca de algumas informações e manejo dessa patologia genética.</p> |

| | | | |
|--|--|--|---|
| <p>(Ferreira <i>et al.</i>, 2024)</p> <p><i>“GENÉTICA SIMPLIFICADA EM UBSs E A EXTENSÃO UNIVERSITÁRIA: UM RELATO DE EXPERIÊNCIA”</i></p> | <p>O trabalho objetiva a apresentação de informações acerca dos distúrbios genéticos, e disserta sobre aspectos no âmbito do aconselhamento genético, entre eles, aplicações, dificuldades e a importância.</p> | <p>Para a construção do trabalho, os autores fizeram um estudo descritivo qualitativo, o qual resultou na oferta eficaz de conhecimento aos participantes da pesquisa.</p> | <p>Após a aplicação dos métodos da pesquisa, concluiu-se que o aconselhamento genético foi uma importante ferramenta a qual auxiliou as famílias a obterem conhecimento e aprender a lidar com questões como a hereditariedade, atuando como prevenção, tratamento e conscientização.</p> |
| <p>(Souza; Curci; Bispo, 2023)</p> <p><i>“DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DA SÍNDROME DE PALLISTER-KILLIAN: UMA REVISÃO INTEGRATIVA”</i></p> | <p>O objetivo dos autores foi apresentar as principais formas de diagnóstico da síndrome ainda no período pré-natal, a fim de obter mais informações a respeito do aconselhamento genético adequado e conhecimento sobre a síndrome.</p> | <p>O trabalho foi feito por meio de uma revisão integrativa, que busca entender mais informações sobre essa síndrome. Diante a pesquisa, os autores observaram que há diversas informações sobre amplos achados em ultrassom, achados genéticos e citogenéticos e analisaram estudos de casos diagnosticados com a síndrome.</p> | <p>A conclusão foi de que apesar de não haver um padrão de rastreamento dessa síndrome no período pré-natal, os achados estudados contribuem para o diagnóstico da doença, e conseqüentemente para o aconselhamento genético da família.</p> |
| <p>(Coutinho <i>et al.</i>, 2022)</p> <p><i>“Diagnóstico pré-natal de doenças genéticas”</i></p> | <p>Os autores objetivam por meio do estudo falar sobre aspectos que envolvem o diagnóstico pré-natal de patologias genéticas.</p> | <p>Para a elaboração do trabalho, os autores fizeram uma pesquisa revisando os tipos de testes de rastreamento de doenças, e sobre diversos tópicos que envolvem o diagnóstico pré-natal, inclusive aspectos éticos e aconselhamento genético.</p> | <p>O artigo possibilitou a apresentação de diversos aspectos a respeito das ferramentas utilizadas para diagnosticar doenças genéticas durante o período de pré-natal, além de apresentar o aconselhamento genético como um aliado positivo no auxílio aos pacientes.</p> |
| <p>(Sallum <i>et al.</i>, 2021)</p> <p><i>“DISTROFIAS HEREDITÁRIAS</i></p> | <p>O objetivo do trabalho foi de orientar a respeito da patologia estudada,</p> | <p>A metodologia aplicada foi a revisão bibliográfica de diversos artigos, obtendo informações que correspondem ao tema</p> | <p>Conclui-se que por meio do estudo do artigo, informações sejam agregadas e utilizadas na prática.</p> |

| | | | |
|---|---|--|---|
| <i>DE RETINA – DIAGNÓSTICO GENÉTICO MOLECULAR E ACONSELHAMENTO GENÉTICO</i> | envolvendo informações sobre o manejo da doença, indicações e aconselhamento genético. | estudado, além de recomendações de aplicações práticas aos profissionais. | |
| (Mendes, 2021) <i>“Insuficiência Ovárica Primária Associada à Síndrome X Frágil: Implicações na Reprodução e no Aconselhamento Genético”</i> | A autora objetiva reunir diversas informações a respeito da doença, ressaltando tópicos como as consequências para a mulher portadora dessa doença e gerações futuras, além de abordar sobre o aconselhamento genético. | A autora utilizou artigos científicos para o estudo que resultaram em uma extensa pesquisa sobre o tema, rica em informações que abordam desde a fisiopatologia, estratégias terapêuticas, diagnóstico, pré-mutação, ao aconselhamento genético. | A autora identificou por meio da pesquisa fatos positivos e desafios. Contudo, ela concluiu dissertando que a compreensão da patologia tem evoluído e o rastreo da pré-mutação está se tornando mais acessível, assim, favorecendo beneficemente a investigação terapêutica da doença. |
| (Zanoteli; Perez; Marrone, 2021) <i>“ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL (AME) – DIAGNÓSTICO E ACONSELHAMENTO GENÉTICO”</i> | O artigo visa a orientação de profissionais a respeito da doença, a fim de auxiliar no manejo da mesma e sobre utilização do aconselhamento genético. | Os autores utilizaram amplos artigos para a coleta de dados, e assim, obter o desenvolvimento das orientações e recomendações presentes na pesquisa. | Conclui-se que as informações e recomendações disponíveis no artigo impactem positivamente na prática dos profissionais. |
| (Magalhães et al., 2022) <i>“Doença de Werdnig-Hoffmann na enfermagem pediátrica: um relato de caso”</i> | O objetivo do trabalho é o relato do caso de um paciente portador da síndrome. | As autoras utilizaram os dados do caso de um paciente, além disso, fizeram uma pesquisa bibliográfica. Resultando no conhecimento das características acerca da doença, relacionando-as ao caso do paciente. | A conclusão foi de que apesar de não haver cura, o trabalho da equipe multidisciplinar tem apresentado evolução benéfica em relação aos cuidados para com o paciente, além disso, destaca-se a importância do aconselhamento genético, uma vez que há a possibilidade de ocorrer outro caso nas gerações futuras. |
| (Santos, 2021) <i>“DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE E O TESTE GENÉTICO PRÉ-IMPLANTACIONAL”</i> | O trabalho objetiva a dissertação de aspectos que envolvem a patologia, além de informar sobre a importância do teste pré-implantacional para o diagnóstico da doença. | A autora, por meio de uma revisão bibliográfica, estruturou a pesquisa envolvendo diversos aspectos a respeito do tema, aspectos clínicos da doença, genéticos, diagnóstico, tratamento, teste pré-implantacional, técnicas e outros. | Concluiu-se que o diagnóstico precoce, por meio do teste pré-implantacional, é uma ferramenta que possibilita um impacto eficaz no controle de doenças debilitantes que não possuem cura, como a patologia estudada neste trabalho. |
| (Kuceki, 2022) <i>“Orientação genética no transtorno do espectro autista e as ferramentas laboratoriais auxiliares: estudo de revisão”</i> | O objetivo do presente trabalho é dissertar sobre o aconselhamento genético e sua importância, e apresentar testes genéticos que auxiliam no | A autora utilizou artigos para a pesquisa que estruturou o presente trabalho. Por meio destes, elucidou sobre questões genéticas a respeito do TEA, testes genéticos e aconselhamento genético. | A conclusão foi de que, embora haja uma limitação do aconselhamento genético às famílias, quando aplicado, é benéfico. Além disso, embora complexo e sujeito a dificuldades no processo, o conjunto da avaliação do fenótipo, a qual é a mais utilizada no diagnóstico, e |

| | | | |
|--|-----------------------------------|--|--|
| | diagnóstico do espectro estudado. | | genótipo, usadas como complementares, são recomendados para obter o diagnóstico. |
|--|-----------------------------------|--|--|

Não apenas a respeito das patologias citadas, mas em diversas doenças genéticas, o papel do Enfermeiro no aconselhamento genético dos pacientes é fundamental, pois o aconselhamento genético visa orientar os pacientes. Desta forma, é fundamental que os enfermeiros sejam capacitados para oferecer serviços de qualidade e prestar cuidados cada vez mais holísticos e personalizados a cada paciente (Brito; Oliveira, 2023).

A Anemia Falciforme, uma patologia genética comum na prática assistencial do enfermeiro, resulta de uma mutação no gene responsável pela produção de hemoglobina. Essa mutação, que ocorre no cromossomo 11, substitui o ácido glutâmico por valina na posição seis da cadeia beta da hemoglobina, alterando o formato das hemácias de disco bicôncavo para forma de foice. Como resultado, as hemácias perdem sua capacidade funcional de transportar oxigênio de maneira eficaz. (Alcantara; Benitháh; Santos, 2021)

O quadro 1 apresentado nesta pesquisa, reuniu artigos que elucidam sobre doenças genéticas e a aplicação do Aconselhamento Genético, o qual corresponde ao tema deste trabalho. As patologias abordadas pelos artigos estão presentes na rotina de Enfermagem, portanto, é imprescindível o conhecimento do profissional de Enfermagem a respeito das doenças genéticas, a nível teórico e assistencial. Ademais, as informações absorvidas pelas famílias e pelos pacientes, o impacto positivo na vida dos portadores de algum distúrbio genético em relação ao manejo da patologia e à sua compreensão, o planejamento reprodutivo e conhecimento acerca da hereditariedade, são produtos do aconselhamento mediado pela Enfermagem. Em resumo, é de suma importância que o Enfermeiro possua esses fundamentos, pois é ele que estará presente na assistência ao paciente, no diagnóstico e investigação, na orientação e no Aconselhamento Genético. (Nascimento; Silva, 2023)

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A Genética é a ciência que estuda os genes e a hereditariedade, processo pelo qual os genes são transmitidos às gerações futuras. Algumas doenças podem ser frequentes em determinadas famílias devido à herança de genes patogênicos.

Durante a reprodução, o material genético é compactado e transmitido, podendo genes associados a doenças serem ativados por fatores genéticos e ambientais, levando a patologias. Distúrbios genéticos impactam significativamente as famílias, afetando aspectos psicológicos e a qualidade de vida. Este estudo considera que o diagnóstico precoce, a compreensão da hereditariedade, e o planejamento reprodutivo, auxiliados pelo Aconselhamento Genético, impactam positivamente as famílias, ajudando a identificar e prevenir doenças como o câncer. O enfermeiro, como mediador capacitado, embasado pelos aspectos éticos como a autonomia, confidencialidade, competência profissional, além do respeito à subjetividade do paciente, presta a assistência às famílias firmado nos conhecimentos científicos e éticos. Portanto, desempenha um papel essencial no manejo, prevenção e diagnóstico de distúrbios genéticos, utilizando o Aconselhamento Genético como uma ferramenta importante.

AGRADECIMENTOS

Os autores agradecem à UNIFIO pela oportunidade de aprendizado.

REFERÊNCIAS

- ALCANTARA, P. G. A. DE; BENITHÁH, I. DA S.; SANTOS, R. T. DOS. O papel da biomedicina no diagnóstico e aconselhamento genético nos casos de anemia falciforme/The role of biomedicine in diagnosis and genetic counseling in cases of falciform anemia. **Brazilian Journal of Development**, v. 7, n. 6, p. 56590–56605, 9 jun. 2021.
- ARAÚJO, R. C. S. DE; PASSOS, M. A. N. A fibrose cística: uma revisão de literatura. **Revista JRG de Estudos Acadêmicos**, v. 5, n. 11, p. 382–394, 25 nov. 2022.
- BITTAR, M. F. R. et al. TESTES PREDITIVOS. **Associação Médica Brasileira**, 2021.
- BRITO, B. G.; OLIVEIRA, S. B. CUIDADOS DE ENFERMAGEM DIRECIONADOS AO ACONSELHAMENTO GENÉTICO NO PLANEJAMENTO REPRODUTIVO: UMA REVISÃO BIBLIOGRÁFICA. **RECIMA21 - Revista Científica Multidisciplinar - ISSN 2675-6218**, v. 4, n. 1, p. e463412–e463412, 8 jun. 2023.
- CAMPAROTO, C. W. et al. Assistência de Enfermagem aos Familiares e Portadores de Síndrome de Down. **ensaioesciencia.pgsscogna.com.br**, v. 25, p. 603–608, 2021.
- COSTA, P. N. et al. Anemia falciforme, diagnóstico precoce e aconselhamento genético na doença falciforme: uma revisão de literatura. **Revista JRG de Estudos Acadêmicos**, v. 7, n. 15, p. e151181–e151181, 2 jul. 2024.
- COUTINHO, H. D. M. et al. Diagnóstico pré-natal de doenças genéticas / Pré natal diagnostic of genetic disease. **Brazilian Journal of Health Review**, v. 5, n. 2, p. 4023–4043, 2 mar. 2022.

- DE SIQUEIRA, A. et al. DILEMAS ÉTICOS MEDIANTE AS INOVAÇÕES TECNOLÓGICAS NA GENÉTICA MÉDICA. **Múltiplos Acessos**, v. 6, n. 2, p. 97–104, 30 set. 2021.
- FERREIRA, J. G. S. et al. GENÉTICA SIMPLIFICADA EM UBSs E A EXTENSÃO UNIVERSITÁRIA: UM RELATO DE EXPERIÊNCIA. **Caderno Impacto em Extensão**, v. 5, n. 2, 19 jun. 2024.
- GOMES, L. E. DE S.; VALE, J. DE S. O PAPEL DO ENFERMEIRO NO ACONSELHAMENTO GENÉTICO. **revista.unifaema.edu.br**, 2022.
- GONÇALVES, I. M. et al. Aneurisma aórtico associado à Síndrome de Marfan. **Revista Eletrônica Acervo Saúde**, v. 24, n. 2, p. e14614, 27 fev. 2024.
- KUCEKI, J. ORIENTAÇÃO GENÉTICA NO TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA E AS FERRAMENTAS LABORATORIAIS AUXILIADORAS: ESTUDO DE REVISÃO. 2022.
- LIMA, A. S. et al. **ATUAÇÃO DA ENFERMAGEM NA SÍNDROME DE TURNER**. Revista Multidisciplinar em Saúde, 13 dez. 2021. Disponível em: <<https://editoraime.com.br/revistas/index.php/rem/article/view/2711>>. Acesso em: 28 ago. 2024
- LUNA, M. E. et al. **Una introducción a la genética humana**. Disponível em: <https://www.google.com/search?q=Una+introducci%C3%B3n+a+la+gen%C3%A9tica+humana%2C+2021&oq=Una+introducci%C3%B3n+a+la+gen%C3%A9tica+humana%2C+2021&gs_lcrp=EgZjaHJvbWUyBggAEEUYOTIHCAEQIRigAdlBBzcmMWowajeoAgCWA&sourceid=chrome&ie=UTF-8>. Acesso em: 29 ago. 2024.
- MAGALHÃES, I. DE S. et al. Doença de Werdnig-Hoffmann na enfermagem pediátrica: um relato de caso. **Brasília Med**, v. 59, p. 1–6, 2022.
- MARTIN, C. A. et al. Características clínicas de pacientes com câncer de mama e / ou câncer de ovário com mutações nos genes BRCA1. **Revista de la Facultad de Ciencias Médicas de Córdoba**, v. 79, n. 3, p. 228–234, 16 set. 2022.
- MARTINS, P. L.; MENEZES, R. A. Gestação em idade avançada e aconselhamento genético: um estudo em torno das concepções de risco. **Physis: Revista de Saúde Coletiva**, v. 32, n. 2, p. 2022, 2022.
- MEDEIROS, A. J. G. et al. Abordagem do diagnóstico e tratamento da síndrome dos ovários policísticos. **Revista Eletrônica Acervo Saúde**, v. 23, n. 8, p. e13503–e13503, 16 ago. 2023.
- MENDES, M. L. S. S. Insuficiência ovárica primária associada à síndrome X frágil: implicações na reprodução e no aconselhamento genético. 2021.
- MURAD, A. ACONSELHAMENTO GENÉTICO. **Mário Penna Journal**, v. 1, n. 2, p. 32–42, 30 nov. 2023.
- NASCIMENTO, D. M. DO; SILVA, V. A. DA. O aconselhamento genético nas práticas assistenciais do enfermeiro. **Revista Saúde Dinâmica**, v. 5, n. 2, p. 1–20, 2023.
- PAULA, L. C. DA C. et al. A influência da genética na doença falciforme para a construção familiar. **Research, Society and Development**, 2023.
- Resolução COFEN N°468/2014. 2014.

RIBEIRO, P. S. C.; BIANCO, C. D.; BROCARDO, P. DE S. Neuroplasticidade hipocampal em modelos animais da doença de Huntington: revisão integrativa. **Revista Brasileira de Iniciação Científica**, 2021.

SALLUM, J. M. F. et al. DISTROFIAS HEREDITÁRIAS DE RETINA-DIAGNÓSTICO GENÉTICO MOLECULAR E ACONSELHAMENTO GENÉTICO. **Associação Médica Brasileira**, 2021.

SANTOS, A. C. G. C. DOS. DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE E O TESTE GENÉTICO PRÉ-IMPLANTACIONAL. 2021.

SILVA, M. P. S. DA; LOPES, G. DE S. ACONSELHAMENTO GENÉTICO NA ONCOLOGIA EM ENFERMAGEM. **Revista Contemporânea**, v. 3, n. 12, p. 30264–30288, 19 dez. 2023.

SOUZA, T. DE; CURCI, M. C.; BISPO, C. DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DA SÍNDROME DE PALLISTER-KILLIAN: UMA REVISÃO INTEGRATIVA. **Colloquium Vitae. ISSN: 1984-6436**, v. 15, n. 1, p. 50–54, 2 jun. 2023.

ZANOTELI, E.; PEREZ, A. B. A.; MARRONE, C. D. ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL (AME)-DIAGNÓSTICO E ACONSELHAMENTO GENÉTICO. **Associação Médica Brasileira**, 2021.