

ENFERMAGEM EM GENÔMICA: O ACONSELHAMENTO GENÉTICO NAS PRÁTICAS ASSISTENCIAIS

GENOMICS NURSING: GENETIC COUNSELING IN HEALTHCARE PRACTICES

ENFERMERÍA GENÓMICA: EL ASESORAMIENTO GENÉTICO EN LAS PRÁCTICAS ASISTENCIALES

Michele Cristiane Vicente Cardoso ¹
Dirceu Antônio Cordeiro Júnior ²

¹ Enfermeira. Especialista em Saúde da Família. Faculdade Pitágoras. Betim, MG – Brasil.

² Biólogo. Doutor em Biologia Celular. Professor Adjunto. Faculdade Pitágoras. Betim, MG – Brasil.

Autor Correspondente: Dirceu Antônio Cordeiro Júnior. E-mail: dirceucordeiro2@yahoo.com.br

Submetido em: 06/07/2015

Aprovado em: 16/05/2016

RESUMO

O presente artigo tem como objetivo refletir sobre a atuação do enfermeiro na área da genômica, no contexto atual da saúde, com ênfase no papel de conselheiro genético. Analisa também a importância da inserção desse profissional na referida área de atuação, frente à crescente demanda desse serviço nas práticas assistenciais.

Palavras-chave: Genômica; Enfermagem; Aconselhamento Genético.

ABSTRACT

This paper aims to propose a reflection on the nurse's activities in genomics area, in the current context of health, with emphasis on the role of genetic counselor. It also analyzes the importance of integrating these professionals in this area of activity, with the growing demand for this service in care practices.

Keywords: Genomics; Nursing; Genetic Counseling.

RESUMEN

Este artículo tiene por objetivo reflexionar sobre la actuación del enfermero en el área de genómica, en el contexto actual de la salud. También analiza la importancia de incluir a dichos profesionales en tal área debido a su creciente demanda en las prácticas asistenciales.

Palabras clave: Genómica; Enfermería; Asesoramiento Genético.

Como citar este artigo:

Cardoso MCV, Cordeiro Júnior DA. Enfermagem em genômica: o aconselhamento genético nas práticas assistenciais. REME – Rev Min Enferm. 2016; [citado em ____ ____]; 20:e956. Disponível em: _____ DOI: 10.5935/1415-2762.20160025

INTRODUÇÃO

Com o objetivo de realizar o mapeamento dos genes humanos e determinar a sequência de nucleotídeos que os compõem, teve início no ano de 1990 o “Projeto Genoma Humano”. A iniciativa surgiu nos Estados Unidos e contou com a colaboração de diversos países, entre eles o Brasil. Sua proposta incluía também a criação de um banco de dados com todas as informações genéticas encontradas, facilitando o acesso para os demais membros da comunidade científica. A primeira etapa desse projeto foi finalizada no ano de 2003, apresentando grandes descobertas com muitas aplicações práticas, entre elas a origem genética de muitas doenças e a associação com seus genes específicos, permitindo, assim, tratar ou prevenir grande número de doenças que afligem a humanidade.¹

Essa importante pesquisa trouxe avanços científicos relacionados a um novo conceito na origem, diagnóstico e tratamento de doenças, o que repercutiu de forma significativa na área da saúde, criando nova demanda de conhecimentos aos profissionais da área. A incorporação do conceito de genômica nas práticas de saúde faz parte dessa nova realidade, exercendo grande influência nos cuidados assistenciais.² A informação genética aborda os dados obtidos a partir de sequências gênicas e de análises citogenéticas, além do estudo das características hereditárias. A genômica, por sua vez, abrange as predisposições genéticas individuais e suas interações com fatores ambientais desencadeantes, visando a uma profilaxia personalizada e mais eficaz.³ Essa área do conhecimento é fundamental na prática de enfermagem, pois, originalmente, grande parte das doenças tem um componente genômico.⁴

A Enfermagem em Genômica constitui-se em uma área em expansão e de suma importância para a prática assistencial que, inclusive, já possui documentos que respaldam a atuação do enfermeiro geneticista no Brasil. Uma dessas publicações é o Parecer nº 032 de 2011, do Conselho Regional de Enfermagem do Estado de São Paulo (COREN-SP), que conclui que o enfermeiro poderá atuar na área de genética. Segundo o COREN-SP, os enfermeiros vêm incorporando esses conhecimentos em sua prática, tanto como conselheiros, quanto como educadores, atuando conforme determinam os protocolos institucionais.⁵

Outro respaldo legal para a atuação do enfermeiro na área da genética foi a publicação da Resolução do Conselho Federal de Enfermagem (COFEN) nº 468/2014, cujo conteúdo estabelece diretrizes para a atuação privativa do enfermeiro em aconselhamento genético, no âmbito da equipe de enfermagem.⁶ O enfermeiro, dessa forma, poderá realizar o aconselhamento genético, com a finalidade de orientar as pessoas e seus familiares em todas as questões pertinentes a possíveis alterações diagnosticadas, em que serão abordadas as formas de prevenção e de tratamento. Esse profissional também poderá contribuir para a elaboração de projetos de pesquisa que

objetivem a melhoria da qualidade de vida da população.⁴ Em face do exposto, o presente artigo tem como objetivo refletir sobre a atuação do enfermeiro na área da genômica, no contexto atual da saúde, com ênfase no papel de conselheiro genético.

CARACTERIZAÇÃO EVOLUTIVA DO ACONSELHAMENTO GENÉTICO

O aconselhamento genético consiste em um acompanhamento do indivíduo e/ou sua família por um profissional capacitado, com o objetivo de prestar atendimento relacionado a prevenção, diagnóstico, prognóstico e tratamento de doenças relacionadas à genética. Esse serviço visa orientar os pacientes sobre todos os aspectos envolvidos com o problema em questão, utilizando-se de um roteiro que varia conforme protocolos institucionais.⁵

Os cuidados de saúde, com a utilização dos conhecimentos em genética, são aplicados nos atendimentos à população há cerca de 40 anos.⁷ Em alguns países, como Estados Unidos da América, Canadá, Inglaterra e Japão, a delimitação das funções do enfermeiro nas consultas genéticas, como participante de uma equipe multidisciplinar, já está bem definida. Esse profissional oferece serviços de qualidade com base em protocolos que levam em consideração questões éticas, legais e sociais.³

Com o intuito de cuidar da saúde da população e se dedicar à área da genética, tanto para profissionais, quanto para o público em geral, foi fundada em 1988 a Sociedade Internacional dos Enfermeiros Geneticistas (ISONG – *International Society of Nurses in Genetics*) cujo objetivo era promover um desenvolvimento científico e profissional de seus membros, incentivando e divulgando descobertas relacionadas à genômica que contribuam para melhoria da qualidade de vida das pessoas. Em 1998, apresentou um documento que reflete as aplicações das habilidades profissionais e responsabilidades dos enfermeiros atuantes em genética e genômica ao redor do mundo.³ Esse documento foi posteriormente aprovado pela Associação Americana de Enfermeiros (ANA – *American Nurses Association*), que é responsável por representar esses profissionais, proporcionando uma visão positiva e realista da enfermagem, enfatizando melhorias nos cuidados à saúde.⁸

Acompanhando a expansão mundial desse tema na área da saúde e dada a necessidade de abranger os cuidados baseados em genética e genômica, em virtude de sua importância, foi criada, no Brasil, a Portaria nº 81, de 20 de janeiro de 2009, que instituiu no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) a “Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica” (PNAIGC), com o objetivo de estruturar um serviço assistencial especializado a todos os indivíduos e famílias. A criação dessa Portaria levou em conta, entre outras informações, dados epidemiológicos que demonstraram que aproximadamente 5% das gestações resultam no nascimento de crianças com algum tipo de

anomalia congênita, e que nas nações em desenvolvimento as condições de etiologia predominantemente genética respondem por cerca de 20% das causas de mortalidade infantil.⁹

As anomalias congênitas inseridas no capítulo XVII da Classificação Internacional de Doenças (CID-10), conforme a última atualização do Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde – DATASUS, constituem-se na segunda causa de óbito infantil no Brasil, perdendo apenas para algumas afecções originadas no período perinatal, conforme o capítulo XVI – CID-10¹⁰, demonstrando persistência do problema desde a criação da política.

A ênfase especial ao aconselhamento genético foi abordada na Portaria nº 81/2009, sendo essa ferramenta reconhecida como fator indispensável na atenção à saúde.⁹ Entretanto, mesmo com a criação dessa Portaria, existe uma falta de regulamentação da PNAIGC, que em virtude do seu amplo espectro de pressupostos e ações ainda está no plano de idealizações.¹¹

Entre os diversos problemas que dificultam sua implementação em nível nacional, podemos citar a desigualdade na distribuição geográfica dos serviços de genética no país, que se concentram principalmente nas regiões Sul e Sudeste,¹² seguindo uma lógica numérica populacional.¹³

Em termos de legislação, os avanços que integram esse assunto continuam no Brasil. Em 30 de janeiro de 2014, foi instituída a “Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras”, que tem como objetivo reduzir a morbimortalidade por essas doenças. Em seu artigo nº 12 define que um dos eixos de estruturação dos cuidados é composto pelas doenças raras de origem genética, que se organizam por grupos que abrangem anomalias congênitas ou de manifestação tardia, deficiência intelectual e erros inatos de metabolismo. Essa política reforça a contribuição do enfermeiro nas equipes assistenciais, definindo esse profissional como imprescindível no grupo que irá compor os serviços de atenção especializada em doenças raras, incluindo o aconselhamento genético.¹⁴

O ENFERMEIRO COMO CONSELHEIRO GENÉTICO

Ao atuar como conselheiro genético, o enfermeiro deve possuir conhecimentos sobre princípios legais e direitos humanos, para poder lidar com todas as questões envolvidas nesse serviço.¹¹

Frequentemente os enfermeiros se deparam com situações que exigem os conhecimentos da área de genômica que serão utilizados em atendimentos de baixa complexidade, realizados na atenção básica, focados na prevenção. Essas exigências abrangem, ainda, identificação e manejo adequado de pessoas com agravos de origem genética ou até mesmo nas unidades especializadas e centros de referência, onde o trabalho de uma equipe interdisciplinar é imprescindível para o acompa-

nhamento dos pacientes e familiares. Essa articulação realizada de maneira correta permite diminuição do sofrimento dos pacientes e das famílias, evitando encaminhamentos errados e desnecessários, bem como correta instauração de tratamentos, permitindo uma abordagem individualizada que refletirá diretamente na qualidade de vida dessas pessoas.⁹

Os conhecimentos em genética proporcionam a oportunidade de diagnosticar, prevenir e tratar doenças, mas existe um risco intrínseco potencial e complexo, que envolve implicações éticas em torno dos atendimentos. Questões que abrangem a confidencialidade e a privacidade das informações genéticas, o controle dessas informações, a forma como elas serão utilizadas, o preparo dos profissionais para lidar com elas, entre outros temas e indagações, fazem parte do complexo emaranhado de questões éticas vinculadas à tecnologia genética.¹⁴

O enfermeiro deve estar preparado para atenuar as consequências psicológicas advindas da utilização da genômica nas práticas de saúde, além de conhecer e respeitar os protocolos de privacidade e confidencialidade dos resultados de testes genéticos.³ Emergirão nesse contexto incertezas sobre como a utilização das informações genéticas afetarão a sociedade e os indivíduos, levantando debates sobre como as pessoas reagirão diante de testes que determinem uma doença sem tratamento disponível ou com prognóstico desfavorável. Teriam os pais o direito, à revelia da vontade dos filhos, de tentar identificar futuras prováveis doenças? Ou isso será apenas uma antecipação desnecessária com efeitos psicológicos em toda a família?¹⁵ Todas essas questões devem ser ponderadas quando se utilizam as informações genéticas.

Mesmo com os debates em torno das questões éticas e psicológicas envolvidas nos atendimentos e no aconselhamento genético, são inegáveis os benefícios de um acompanhamento especializado. E o enfermeiro, com base no art. 11 da Lei nº 7.498/86, pode realizar consultas de enfermagem¹⁶ e, como integrante de uma equipe de saúde, tem respaldo para prescrever cuidados de acordo com as etapas do atendimento, que são: coleta de dados, diagnóstico, planejamento, implementação e avaliação.⁵

Durante a etapa de coleta de dados, como conselheiro genético, o enfermeiro investiga o histórico familiar do seu paciente, o que lhe permite elaborar um heredograma, incluindo parentesco de primeiro, segundo e terceiro grau, afetados ou não por uma doença ou já falecidos. A partir daí traça seu plano de cuidados voltados para as características individuais, podendo utilizar-se de aconselhamentos pré e pós-testes genéticos, trabalhando em conjunto com uma equipe interdisciplinar, obedecendo a fluxos e normatizações institucionais.⁷

Os conhecimentos genéticos, biológicos, comportamentais, sociais e de outras áreas afins compõem a base que fundamenta a prática de Enfermagem em Genômica. O aconselhamento genético, realizado a partir das consultas de enfermagem condu-

zidas por profissionais capacitados, pode amenizar a angústia e o sofrimento das pessoas portadoras de morbidades genéticas e também de seus genitores, alertando-os sobre a existência, ou não, de risco de recorrência de doenças hereditárias. Além disso, quando detectado o problema, esse atendimento possibilita o conhecimento de um prognóstico e a realização de um planejamento consciente de prevenção dos agravos relativos aos distúrbios genéticos, o que pode facilitar o tratamento com um plano de cuidados direcionado para o quadro do paciente.⁷

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Mesmo que no âmbito do SUS ainda não exista uma delimitação do papel do enfermeiro como conselheiro genético, a Enfermagem está se inserindo nesse novo cenário. Em instituições privadas e alguns hospitais-escola que já demarcaram essa área, respaldados por decretos e leis que regulamentam sua atuação na realização de consultas de enfermagem, observa-se a atuação satisfatória e qualificada do enfermeiro como provedor de intervenções na área da genômica.

A crescente demanda de pessoas que necessitam dos serviços de aconselhamento genético serve de alerta para a necessidade de melhorias na referida área, dentro do âmbito atual do SUS.¹¹ O aprimoramento dos conhecimentos do enfermeiro em genética e genômica pode ser uma excelente estratégia para melhoria na profilaxia, diagnóstico e tratamento, contribuindo para a diminuição nos índices de morbidade e mortalidade ligados às doenças genéticas.

Torna-se essencial que os enfermeiros aprimorem seus conhecimentos em genética e genômica e fomentem sua utilização por outros membros de sua equipe, para não somente se adaptarem a essa nova demanda, mas também participarem ativamente de decisões terapêuticas, assumindo com eficácia e eficiência seu papel de conselheiro genético perante a comunidade e demais profissionais de saúde.

AGRADECIMENTOS

Prof^a. Milena Jorge Simões Flória Lima Santos, Prof. Alfonso Gala-García, Prof. Paulo Henrique Silva Maia, Prof^a. Simone Magela Moreira, Faculdade Pitágoras - Betim, COFEN, COREN-SP.

REFERÊNCIAS

- United States of America. Office of Science. Human genome project information. Ethical, Legal, and Social Issues. USA: US Department of Energy; 2015. [Citado em 2016 abr. 20]. Disponível em: http://web.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/project/timeline.shtml.
- Jenkins J, Lea D. Nursing care in the Genomic era: a case based approach. Resenha de Flória-Santos M, Nascimento LC. *Texto Contexto Enferm*. 2005 [citado em 2016 abr. 20]; 14(4):616-8. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0104-07072005000400020.
- International Society of Nurses in Genetics. *Genetics genomics nursing: scope & standards of practice*. Silver Spring (US): American Nurses Association; 2007. [citado em 2016 abr. 20]. Disponível em: <http://www.nursingworld.org/MainMenuCategories/EthicsStandards/Genetics-1/Genetics-and-Genomics-Nursing-Scope-and-Standards.pdf>
- Jenkins JF. *Essentials of genetic and genomic nursing: competencies, curricula guidelines, and outcome indicators*. 2nd ed. Silver Spring (US): American Nurses Association; 2008. [citado em 2016 abr. 20]. Disponível em: <http://www.nursingworld.org/MainMenuCategories/EthicsStandards/Genetics-1/EssentialNursingCompetenciesandCurriculaGuidelinesforGeneticsandGenomics.pdf>
- Conselho Regional de Enfermagem do Estado de São Paulo. Parecer COREN-SP GAB n° 032/2011. Atuação do enfermeiro na área de genética. São Paulo; 2011. [citado em 2016 abr. 20]. Disponível em: http://inter.coren-sp.gov.br/sites/default/files/032_2011_genetica.pdf.
- Conselho Federal de Enfermagem. Resolução COFEN 468/2014. Estabelece diretrizes para a atuação privativa do enfermeiro em aconselhamento genético, no âmbito da equipe de enfermagem, de acordo com seu nível de competência. Brasília: COFEN; 2014. [citado em 2016 abr. 20]. Disponível em: <http://www.cofen.gov.br/wp-content/uploads/2015/01/RESOLUCAO-COFEN-No-0468-2014-ANEXO-ACONSELHAMENTO-GENETICO.pdf>
- Santos EMM, Flória-Santos M. O papel da enfermagem na genética do câncer. In: Ferreira CG, Rocha JCC, organizadores. *Oncologia Molecular*. Rio de Janeiro: Atheneu; 2004. p.357-63.
- American Nurses Association. Statement of purpose. Silver Spring (MD); 2013. [citado em 2016 abr. 20]. Disponível em: <http://www.nursingworld.org/FunctionalMenuCategories/AboutANA/ANAsStatementofPurpose.html>.
- Ministério da Saúde (BR). Portaria n° 81 de 20 de janeiro de 2009. Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica. Brasília: MS; 2009. [citado em 2016 abr. 20]. Disponível em: <http://dtr2001.saude.gov.br/sas/PORTARIAS/Port2009/GM/GM-81.html>.
- Ministério da Saúde (BR). Departamento de Informática do SUS. Óbitos infantis no Brasil. Óbitos por residência. CID – 10, período 2013. [citado em 2016 abr. 20]. Disponível em: <http://tabnet.datasus.gov.br/cgi/tabcgi.exe?sim/cnv/inf10uf.def>.
- Lopes-Jr, Flória-Santos M, Ferraz VEF, Villa TCS, Palha FP, Bomfim EO, Abrahão CA, et al. Exequibilidade da atenção integral em genética clínica no Sistema Único de Saúde: ampliando o debate. *Texto Contexto Enferm*. 2014 [citado em 2016 abr. 20]; 23(4):1130-5. Disponível em: http://www.scielo.br/pdf/tce/v23n4/pt_0104-0707-tce-23-04-01130.pdf DOI: <http://dx.doi.org/10.1590/0104-07072014002120012>
- Sociedade Brasileira de Genética Médica. *Serviços de Genética Médica no Brasil*. Porto Alegre; 2014. [citado em 2016 abr. 20]. Disponível em: <http://www.sbgm.org.br/servicos.asp>.
- Horovitz DDC, Ferraz VEF, Dain S Marques-de-Faria AP. Genetic services and testing in Brazil. *J Community Genet*. 2013 jul. [citado em 2016 abr. 20]; 4(3):355–75. Disponível em: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3739848/>. DOI 10.1007/s12687-012-0096-y
- Ministério da Saúde (BR). Portaria n° 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Brasília, DF; 2014. [Citado em 2016 abr. 20]. Disponível em: http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html.
- United States of America. Office of Science. Human genome project information. Ethical, Legal, and Social Issues. USA: US Department of Energy; 2014. [Citado em 2016 abr. 20]. Disponível em: http://web.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/elsi/index.shtml.
- Brasil. Lei n° 7.498 de 25 de junho de 1986. Dispõe sobre a regulamentação do exercício da Enfermagem e dá outras providências. *Diário Oficial [da] República Federativa do Brasil*, Brasília, DF, 1986 jun. 25. [Citado em 2016 abr. 20]. Disponível em: http://novo.portalcofen.gov.br/lei-n-749886-de-25-de-junho-de-1986_4161.html.