



**COLEGIADO DO CURSO DE BIOMEDICINA**

**COORDENAÇÃO DA MONOGRAFIA**

**ARTIGO CIENTÍFICO**

**IMPORTÂNCIA DO ACONSELHAMENTO GENÉTICO NA DOENÇA  
FALCIFORME E A ATUAÇÃO DO PROFISSIONAL BIOMÉDICO**

**ILHÉUS - BAHIA**

**2022**

**MARIA EDUARDA CASTRO SILVA**

**IMPORTÂNCIA DO ACONSELHAMENTO GENÉTICO NA DOENÇA  
FALCIFORME E A ATUAÇÃO DO PROFISSIONAL BIOMÉDICO**

Monografia – Artigo científico – apresentado como pré-requisito para obtenção do título de bacharel em Biomedicina pela Faculdade Madre Thais.

Área de concentração: Biomedicina.

Orientador (a): Prof.<sup>a</sup> Esp. Alessandra Borges Sanches de Oliveira.

**ILHÉUS - BAHIA**

**2022**

**IMPORTÂNCIA DO ACONSELHAMENTO GENÉTICO NA DOENÇA  
FALCIFORME E A ATUAÇÃO DO PROFISSIONAL BIOMÉDICO**

**MARIA EDUARDA CASTRO SILVA**

Aprovado em: 14 / 07 / 22

**BANCA EXAMINADORA**



---

Prof.<sup>a</sup> Esp. Alessandra Borges Sanches de Oliveira Faculdade  
Madre Thais  
**Professor – Orientador**



---

Prof.<sup>a</sup> MsC. Francine Pinto dos Santos

Faculdade Madre Thais

---

Luiz Filipe Santos Costa Assinado de forma digital por Luiz Filipe Santos Costa  
Dados: 2022.07.25 11:14:50 -03'00'

---

Professor convidado Luiz  
Filipe Santos Costa

## DEDICATÓRIA



**"DEUS NÃO PODERIA ME INSPIRAR DESEJOS IRREALIZÁVEIS."  
SANTA TERESINHA DO MENINO JESUS.  
DEDICO ESTE TRABALHO AOS MEUS PAIS ROSA E EDNALDO,  
MEU FILHO JOÃO PEDRO, MINHAS MAIORES INSPIRAÇÕES.**

## **AGRADECIMENTOS**

**AGRADEÇO À PROFESSORA ALESSANDRA BORGES, MINHA ORIENTADORA, PELA PACIÊNCIA, ATENÇÃO, PREOCUPAÇÃO E COMPREENSÃO.**

## Sumário

<b>1 INTRODUÇÃO .....</b>	<b>9</b>
<b>2 METODOLOGIA .....</b>	<b>11</b>
2.1 TIPOLOGIA DA PESQUISA .....	11
2.2 PESQUISA E ANÁLISE DOS DADOS .....	11
<b>3 REFERENCIAL TEÓRICO.....</b>	<b>12</b>
3.1 DOENÇA FALCIFORME .....	12
3.2 SINTOMATOLOGIA DA DOENÇA FALCIFORME.....	13
3.3 DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO DA DOENÇA FALCIFORME .....	15
3.4 DOENÇA GENÉTICA.....	17
3.5 ACONSELHAMENTO GENÉTICO NA DOENÇA FALCIFORME.....	18
3.6 ATUAÇÃO DO BIOMÉDICO NO ACONSELHAMENTO GENÉTICO.....	20
<b>4. RESULTADOS E DISCUSSÃO .....</b>	<b>24</b>
<b>5 CONCLUSÃO .....</b>	<b>31</b>
<b>REFERÊNCIAS.....</b>	<b>32</b>

# IMPORTÂNCIA DO ACONSELHAMENTO GENÉTICO NA DOENÇA FALCIFORME E A ATUAÇÃO DO PROFISSIONAL BIOMÉDICO

Maria Eduarda Castro Silva <sup>1</sup>; Alessandra Borges Sanches de Oliveira <sup>2</sup>

## RESUMO

A Doença Falciforme é uma doença hematológica hereditária de maior prevalência no Brasil. É caracterizada por produzir hemoglobina S, a partir de uma substituição de base no códon 6 da globina que codifica a subunidade beta da hemoglobina. A hemoglobina S apresenta-se em formato de foice e o indivíduo portador desencadeia complicações clínicas que afetam diretamente sua morbimortalidade. O aconselhamento genético pode ser definido como um processo que visa nortear as pessoas que possuem risco genético de desenvolver uma doença genética, sobre sua procriação, buscando ajuda-las a entender como a hereditariedade pode colaborar para ocorrência ou risco de recorrência de doenças genéticas como é o caso da Doença Falciforme. Diante disso, o presente trabalho possui objetivo de demonstrar a importância do aconselhamento genético para o portador da Doença Falciforme e a atuação do profissional Biomédico nesse processo. O estudo realizado foi embasado no método bibliográfico, com abordagem qualitativa e enfoque descritivo buscando estudos que dissertam sobre a doença falciforme e o aconselhamento genético e a atuação do Biomédico, correlacionando-os com as diretrizes e dados do Ministério da Saúde e as legislações abrangentes ao Biomédico. A partir dos dados encontrados, infere-se a importância do aconselhamento genético para os indivíduos que apresentam essa patologia genética, visando um diagnóstico e tratamento precoces, que beneficiará na qualidade de vida destes portadores. Além de descrever a atuação do profissional biomédico na área de aconselhador genético.

**Palavras-chave:** Doença Falciforme; Aconselhamento Genético; Hemoglobina S; Biomédico no aconselhamento genético;

---

<sup>1</sup>Discente do Curso de Biomedicina da Faculdade Madre Thaís.

<sup>2</sup>Docente do Curso de Biomedicina da Faculdade Madre Thaís

# IMPORTÂNCIA DO ACONSELHAMENTO GENÉTICO NA DOENÇA FALCIFORME E A ATUAÇÃO DO PROFISSIONAL BIOMÉDICO

Maria Eduarda Castro Silva <sup>1</sup>; Alessandra Borges Sanches de Oliveira <sup>2</sup>

## ABSTRACT

Sickle Cell Disease is a hereditary hematological disease with the highest prevalence in Brazil. It is characterized by the production of hemoglobin S, from a base substitution in codon 6 of the globin that encodes the beta subunit of hemoglobin. Hemoglobin S is sickle-shaped, and the carrier triggers clinical complications that directly affect his or her morbidity and mortality. Genetic counseling can be defined as a process that aims to guide people who have a genetic risk of developing a genetic disease about their procreation, trying to help them understand how heredity can collaborate to the occurrence or risk of recurrence of genetic diseases such as sickle cell disease. Therefore, the present work aims at demonstrating the importance of genetic counseling for patients with sickle cell disease and the role of the Biomedical professional in this process. The study was based on the bibliographic method, with a qualitative and descriptive approach, searching for studies that discuss sickle cell disease and genetic counseling and the role of the Biomedical professional, correlating them with the guidelines and data from the Ministry of Health and the legislation that covers the Biomedical professional. From the data found, we infer the importance of genetic counseling for individuals who present this genetic pathology, aiming at an early diagnosis and treatment, which will benefit the quality of life of these carriers. Addressing the performance of the biomedical professional in the area of genetic counseling.

**Key words:** Sickle Cell Disease; Genetic Counseling; Hemoglobin S; Biomedical in Genetic Counseling;

---

<sup>1</sup>Discente do Curso de Biomedicina da Faculdade Madre Thaís.

<sup>2</sup>Docente do Curso de Biomedicina da Faculdade Madre Thaís

## 1 INTRODUÇÃO

A doença falciforme (DF) é uma anemia hemolítica crônica e hereditária de elevada prevalência no mundo e no Brasil, estando entre as doenças genéticas mais frequentes em nosso país. A DF decorre de uma mutação no gene que produz a hemoglobina A, originando outra, mutante, denominada hemoglobina S, de herança recessiva. Existem outras hemoglobinas mutantes, como, por exemplo, C, D, E etc. Em par com a S, integram o grupo denominado DF. A mais conhecida é a SS, que inicialmente se denominou anemia falciforme (SS) (BRASIL, 2016).

A DF foi introduzida no país pelo tráfico de escravos, é encontrada predominantemente (mas não exclusivamente) entre pretas e pardos. (ZAGO, 2012). A distribuição da HbS no Brasil é bastante heterogênea, dependendo da ancestralidade da população. As regiões onde receberam e predominavam os africanos apresentam maiores índices de HbS. Assim, a prevalência de heterozigotos para a HbS é maior nas regiões Norte e Nordeste (6% a 10%), enquanto nas regiões Sul e Sudeste a prevalência é menor (2% a 3%) (BONZO, 2013).

O aconselhamento genético (AG) é o processo por meio do qual os pacientes ou seus parentes, que correm risco de ter um distúrbio hereditário, são orientados em relação às suas consequências e a natureza dele, a probabilidade de desenvolvê-lo ou transmiti-lo e as opções disponíveis em termos de manejo e planejamento familiar para prevenir, evitar ou minorar este distúrbio hereditário (WALLACH, 2016).

Por se tratar de uma doença genética, a hereditariedade é a questão principal dessa patologia. Assim o aconselhamento genético (AG) na doença falciforme tem o objetivo assistencial de permitir aos portadores da doença ou do traço falcêmico sobre a tomada de decisões em relação à sua reprodutividade, exercendo também uma função preventiva, ajudando a compreender outros aspectos da doença, como grau de sofrimento físico, mental e social imposto pela doença, o tratamento e seu prognóstico (RAMALHO, 2016). Tal procedimento exige um nível de conhecimento especializado no campo da genética humana e hereditariedade, sendo recomendado pelo Sistema Único de Saúde que apenas profissionais de nível superior,

especificamente, biólogo, farmacêutico analista clínico, médico geneticista ou biomédico realizem o AG (ZACCARIOTTO, 2019).

Assim sendo, o presente trabalho se apresenta como uma revisão bibliográfica com abordagem qualitativa e enfoque descritivo. E tem por objetivo discutir a importância do aconselhamento genético na doença falciforme e a atuação do profissional Biomédico nesse processo. O Aconselhamento genético ao doente falcêmico justifica-se por constituir uma ferramenta que pode contribuir ou influenciar na prevenção de novos casos da doença falciforme e informar a esses indivíduos portadores desta patologia genética, que um diagnóstico precoce, garante um controle maior da doença e de suas possíveis complicações, interferindo positivamente sobre sua morbidade e mortalidade.

Na Doença falciforme é importante que o portador genético assuma sua condição, e obtenha conhecimento necessário para cuidar de si. Garantindo seus direitos e tratamento adequados a sua patologia.

## **2 METODOLOGIA**

### **2.1 TIPOLOGIA DA PESQUISA**

O presente estudo trata-se de uma revisão bibliográfica, embasada nas literaturas pesquisadas, que tenta fundamentar a importância do aconselhamento genético na doença falciforme e o papel do profissional biomédico. A partir da elaboração dessa questão norteadora, realizou-se uma pesquisa bibliográfica e seleção dos trabalhos que respondessem a essa pergunta.

### **2.2 PESQUISA E ANÁLISE DOS DADOS**

Foram utilizados como instrumento de pesquisa artigos científicos, livros de Genética Médica e Hematologia, e informações disponibilizadas pelos portais do Ministério da Saúde. As buscas das literaturas foram realizadas nas seguintes bases eletrônicas: Google Acadêmico, Biblioteca Virtual de Saúde (BVS), Scientific Electronic Library Online (SCIELO). Foram utilizados os seguintes descritores: “Doença Falciforme”, “Diagnóstico da Doença Falciforme”, “Anemia Falciforme”, “Aconselhamento Genético”, “Biomédico no Aconselhamento Genético”.

A busca literária foi efetuada mediante a leitura dos trabalhos encontrados, a partir das bases de dados eletrônicas, para identificar aqueles que respondiam à questão norteadora.

Após a coleta dos dados, foi feita a leitura de todo material e as principais informações foram compiladas. Posteriormente foi realizada uma análise descritiva das mesmas buscando estabelecer uma compreensão e ampliar o conhecimento sobre o tema pesquisado e elaborar o referencial teórico.

No presente estudo não houve restrição quanto ao idioma, mas foram selecionados artigos publicados entre os anos de 2005 a 2020, garantindo assim o recorte temporal de 15 anos. Os critérios de exclusão foram artigos encontrados que não respondiam à questão norteadora e os quais não se apresentavam dentro do recorte temporal de 1 ano.

### 3 REFERENCIAL TEÓRICO

#### 3.1 Doença falciforme

A doença falciforme é uma doença hereditária, passada de pai para filho. Caracterizada por apresentar mutação na hemoglobina, tornando as em formato de foice e anemia crônica causada por destruição excessiva de glóbulos vermelhos anormais. Essa mutação ocorre, pois, a substituição de uma única base no códon 6 do gene da globina b, uma adenina (A) é substituída por uma timina (T) (GAG→GTC). Esta mutação resulta na substituição do resíduo glutamyl na posição b 6 por um resíduo valil ( $\beta 6\text{Glu}\rightarrow\text{Val}$ ) e tem como consequência final a polimerização das moléculas dessa hemoglobina anormal (HbS) quando desoxigenadas (ZAGO; FALCÃO; PASQUINI, 2013).

A hemoglobina é fundamental para o transporte normal do oxigênio aos tecidos. Sua estrutura é um tetrâmero de cadeias polipeptídicas de globina: um par de cadeias tipo  $\alpha$  constituídas por 141 aminoácidos e um par de cadeias tipo  $\beta$  13 com 146 aminoácidos. Cada cadeia de globina engloba um único grupo heme, que consiste em um anel de protoporfirina IX em complexo com um único átomo de ferro no estado ferroso ( $\text{Fe}^{2+}$ ). Cada grupo heme pode ligar-se a uma única molécula de oxigênio; por conseguinte, cada molécula de hemoglobina tem a capacidade de transportar até quatro moléculas de oxigênio. Podem ocorrer nas moléculas de hemoglobina as hemoglobinopatias, que são distúrbios que afetam a estrutura, função ou produção de hemoglobina (LONGO, 2015).

Quando essa mutação afeta a estrutura da hemácia, alterando a sequência dos aminoácidos da cadeia da globina, gera modificações nas propriedades fisiológicas e causam as anormalidades clínicas típicas da doença falciforme (LONGO, 2015).

A presença de HbS poderá constituir uma situação patológica definida, dependendo de hetero ou homozigotia. Ao configurar-se entidade patológica definida caracteriza-se clinicamente por sinais de anemia de tipo hemolítico, crises dolorosas osteo-articulares e abdominais, manifestações circulatórias centrais e periféricas, fenômenos neurológicos e úlcera de perna (MARINHO, 1984).

A doença falciforme é a doença hereditária monogênica mais comum do Brasil, introduzida no país pelo tráfico de escravos. É encontrada predominantemente (mas não exclusivamente) entre negros e pardos (ZAGO; FALCÃO; PASQUINI, 2013).

Em geral, os pais são portadores assintomáticos de um gene mutado (heterozigotos), produzindo hemoglobina A (HbA) e hemoglobina S (HbS), transmitindo cada um deles o gene mutado para a criança, que assim recebe duplamente o gene anormal (homozigoto SS) (BONZO, 2013).

As manifestações clínicas são observadas apenas nos indivíduos homozigotos para a HbS (HbSS). Os heterozigotos (HbAS) são classificados como portadores de traço falciforme e são assintomáticos, apresentando sintomas apenas em casos onde há diminuição da pressão parcial de oxigênio (SOOMER, 2016).

A doença falciforme é uma herança autossômica recessiva que se expressa em homozigotos, que herdaram um alelo variante de cada genitor. Assim para o nascimento de uma criança com a doença falciforme é necessário que ela tenha recebido do pai e da mãe a herança do gene alterado, o genótipo HbSS. Genótipo é a constituição genética de uma pessoa. É formado pelo conjunto de genes que foram herdados do pai e da mãe. A cada gestação, esse casal que possui um gene alterado terá 25% de probabilidade de ter filho com o gene normal (Hb AA), 50% com o gene Hb AS (traço falciforme) e 25% com o gene Hb SS (doença falciforme). Para possuir a hemoglobina S, basta receber o gene alterado de um dos pais. Com isso eles irão possuir ocorrência de apresentar o genótipo HbAS, que é o traço falciforme sem anemia (BRASIL, 2016).

### 3.2 Sintomatologia da doença falciforme

A doença falciforme é causada pela substituição de adenina por timina (GAG ->GTG), codificando valina ao invés de ácido glutâmico, na posição 6 da cadeia da beta globina, com produção de Hemoglobina S. Esta pequena modificação estrutural é responsável por profundas alterações nas propriedades físico-químicas da molécula de hemoglobina no estado desoxigenado (BRASIL, 2015).

A doença falciforme é um conjunto de hemoglobinopatias, e a anemia falciforme é um tipo de doença falciforme, ela é a hemoglobinopatia mais comum. E o

fenômeno do afoiçamento dos eritrócitos é o responsável por todo o quadro fisiopatológico apresentado pelos enfermos de anemia falciforme (MARINHO,1984).

Em recém-nascidos com hemoglobinopatias, principalmente aqueles que envolvem a cadeia beta da globina, os testes de triagem só encontrarão traços da hemoglobina variante, sendo o perfil hemoglobínico característico obtido somente após o sexto mês de vida. Daí a importância da repetição dos exames até o final do primeiro ano de vida. Isto se deve ao fato de que, após os primeiros meses de vida, com o aumento da produção das cadeias beta e com a diminuição correspondente da síntese das cadeias gama, ocorre uma diminuição da concentração HbF e, no caso de indivíduos normais, um aumento correspondente da concentração da HbA. Nas hemoglobinopatias, a substituição da HbF se faz a partir do código genético herdado. Na DF a HbS passa a predominar sobre a HbF e, assim, emergem as manifestações clínicas (FERRAZ, 2007).

As manifestações clínicas da anemia falciforme decorrem da anemia crônica de tipo hemolítico, que resulta do defeito intracorporcular que acelera a destruição eritrocitária independentemente da idade das células e dos fenômenos vaso-oclusivos, consequência da patologia ciclêmica que gera manifestações dolorosas ou crises álgicas. Todos os órgãos podem ser afetados pela repetição dos fenômenos vaso-oclusivos e pela anemia crônica, que tem início logo no primeiro ano de vida. O aumento da destruição eritrocitária implica hiperatividade da medula óssea, com hiperplasia do setor eritropoiético e no aumento da bilirrubinemia indireta no sangue periférico e consequente icterícia (MARINHO,1984).

Ao longo da vida do portador da doença falciforme as manifestações clínicas sofrem variações. A sintomatologia da doença pode começar a aparecer ainda no primeiro ano de vida do indivíduo. Por ser uma doença crônica, a doença falciforme possui sinais e sintomas que comprometem a pessoa com a doença e em aspectos referentes a sua vida, como sua interação social, relações conjugais e familiares, na educação, no emprego, entre outros (BRASIL, 2015).

Na doença falciforme, os episódios frequentes de vaso-oclusão lesionam o baço, levando à atrofia e à diminuição da sua funcionalidade (asplenia funcional). Isso faz com que o organismo da pessoa com a doença fique mais sujeito às infecções. Outras manifestações clínicas que aumentam a morbidade e a mortalidade na doença falciforme são o sequestro esplênico, a síndrome torácica aguda (STA), o acidente

vascular cerebral (AVC), o priapismo, a crise aplásica, a úlcera de perna e a osteonecrose ou necrose avascular. Embora essas manifestações clínicas sejam intensas, podem ser prevenidas e tratadas, garantindo às pessoas longevidade com qualidade (BRASIL, 2015).

### 3.3 Diagnóstico e tratamento da doença falciforme

A detecção precoce da Doença Falciforme (DF) é realizada pelo Programa Nacional Triagem Neonatal (PNTN), Portaria do Ministério da Saúde nº 822/01. baseia-se na detecção da HbS e deve seguir as normas estabelecidas pelo PNTN. Os métodos utilizados não identificam só a DF, mas também outras hemoglobinopatias. Assim o objetivo do Programa de Triagem Neonatal (PTN) é a busca dos portadores dessas patologias. No entanto os métodos laboratoriais do PTN também permitem identificar os portadores do traço, que constituem uma parcela significativa da população (BONZO, 2013).

O exame de triagem neonatal consiste na coleta de gotas de sangue do calcanhar da criança, daí ser popularmente conhecido como teste do pezinho. Nesse sentido, exige-se que essa coleta aconteça após 48 horas da primeira alimentação do recém-nascido, e até o quinto dia útil de vida da criança, na unidade de saúde mais próxima da residência dos responsáveis. A metodologia do teste é a do High-Performance Liquid Chromatography (HPLC) ou da Focalização Isoelétrica, métodos de maior especificidade e sensibilidade e, portanto, mais seguros quanto ao diagnóstico (BRASIL, 2015).

A partir dos 4 meses de idade, o diagnóstico pode ser feito por quaisquer das metodologias existentes para eletroforese de hemoglobina. Quanto mais precoce for o diagnóstico e, conseqüentemente, o estabelecimento de uma linha de cuidado à saúde, maiores serão os benefícios individuais para as pessoas com DF. Contudo pode ocorrer o diagnóstico tardio, portanto, aquele realizado no período pós-neonatal e destinado às pessoas em qualquer faixa etária. O diagnóstico da DF pode ter origem nas Unidade Básica de Saúde (UBS), por solicitação médica ou em outras diversas situações, como: Na doação de sangue, cuja legislação prevê o rastreamento da HbS, nos hemocentros e unidades de coleta nos estados e municípios; Nos exames solicitados em consultórios particulares e/ou hospitais do setor privado; Nos exames

solicitados para a gestante no pré-natal, conforme determinado na Estratégia da Rede Cegonha (BRASIL, 2015).

Geralmente o recém nascidos com DF é assintomático devido ao fator protetor da HF que, neste período da vida, representa cerca de 80% do total da hemoglobina. Por este motivo, os testes de falcização (pesquisa de drepanócitos) e os testes de solubilidade não se aplicam durante os primeiros meses de vida. Os testes usados em triagem populacional devem ser sensíveis e apresentar boa relação custo-benefício (BONZO, 2013).

O primeiro passo do diagnóstico laboratorial da anemia falciforme se dá pelo hemograma, pois as células falcêmicas podem estar presentes em um esfregaço de sangue periférico, teste de solubilidade para hemoglobina S, mas o diagnóstico definitivo é feito por meio de migração eletroforética da hemoglobina ou por análise direta da mutação da HbS, mediante técnicas baseadas em PCR (OSORIO; ROBISON, 2013).

Os pacientes com síndromes falciformes necessitam de assistência contínua. A familiaridade com o padrão dos sintomas proporciona a melhor defesa contra o uso excessivo do pronto-socorro, de internação e dependência de narcóticos (LONGO, 2015).

O tratamento da doença falciforme envolve imunização contra infecções pneumocócicas, antibioticoterapia para evitar infecções, suplementação de ácido fólico, pois a deficiência de folato pode exacerbar a anemia; e transfusões em pacientes com alto risco de oclusão de vasos. As crises são tratadas com hidratação, oxigênio e analgésicos. O uso de hidroxiureia (droga antitumoral aprovada especificamente para o tratamento da anemia falciforme) aumenta os níveis circulantes de Hb Fetal, diminuindo a indução de células falciformes, o que leva à diminuição das crises dolorosas e reduz a mortalidade. Segundo alguns autores, o transplante de medula óssea em número reduzido de pacientes obteve sucesso em 90% dos casos, existem perspectivas de futuramente se tornarem possíveis o tratamento com células-tronco e a terapia gênica (OSORIO; ROBISON, 2013).

O transplante de medula óssea para portadores DF tem sido praticado em centros de pesquisa, e definido por protocolos para esse fim, o que faz com que haja pessoas indicadas e outras, não, para tal procedimento. Mas os estudos têm avançado muito nessa área, contribuindo para a existência de uma pequena

população nacional e mundial curada da DF, de acordo com os dados da Sociedade Brasileira de Transplante de Medula Óssea (BRASIL, 2015).

O aconselhamento genético deve ser lembrado aos casais quando ambos são heterozigotos para HbS. A terapêutica de suporte é prevenindo e tratando processos infecciosos e corrigindo deficiência de folato (LORENZI et al., 2016.).

No Brasil, a principal fonte de diagnóstico e captação de pacientes com doença falciforme são os centros de referência, os hospitais do sangue, que também oferecem sessões de aconselhamento genético (ALCANTARA, 2021).

### 3.4 Doença genética

A Doença genética é aquela ocasionada por alteração no DNA, que é o material genético do indivíduo. Muitas delas são hereditárias, passadas de pai para filho. Assim “o material genético de um organismo é transmitido da célula mãe para as células filhas durante a divisão celular. Também é transmitido dos pais para a prole na reprodução.” (SNUSTAD; SIMMONS, 2017).

O material genético de um organismo é transmitido da célula mãe para as células filhas durante a divisão celular. Também é transmitido dos pais para a prole na reprodução. A transmissão fiel do material genético de uma célula ou um organismo para outro depende da capacidade de replicação das moléculas de DNA bifilamentar. O processo de replicação do DNA baseia-se na natureza complementar dos filamentos que constituem as moléculas bifilamentares de DNA. Esses filamentos são mantidos unidos por ligações de hidrogênio relativamente fracas entre pares de bases específicos – A com T e G com C. Quando essas ligações se rompem, os filamentos separados servem de molde para a síntese de novos filamentos (SNUSTAD; SIMMONS, 2017).

Na replicação do DNA pode ocorrer erros de incorporação dos nucleotídeos às cadeias de DNA em crescimento. Essas alterações têm o potencial de alterar ou interromper as informações codificadas nos genes. Os trechos de nucleotídeos podem ser excluídos, duplicados ou rearranjados na estrutura geral da molécula de DNA. Esses tipos de alterações são chamados de mutações. Os genes alterados pela ocorrência de mutações são genes mutantes. Com frequência, os genes mutantes determinam características diferentes nos organismos. As mutações são capazes de

alterar a sequência de DNA de um gene, ocasionando as doenças genéticas (SNUSTAD; SIMMONS, 2017).

As doenças genéticas podem ter etiologia cromossômica ou gênica. As de origem genica são monogênicas de caráter autossômico, dominantes ou recessivas, e ligadas ao X, dominantes ou recessivas. Já as cromossômicas são as alterações numéricas ou alterações estruturais. Existem também as multifatoriais (OSORIO; ROBISON, 2013).

### 3.5 Aconselhamento genético na doença falciforme

o Aconselhamento Genético segundo a definição contemporânea proposta em 1975 pela ASHG - American Society of Human Genetics e revisada em 2006 pela NSGC – National Society of Genetic Counselors dos Estados Unidos da América, que o define como o processo não-diretivo de comunicação que lida com os problemas humanos relacionados à ocorrência ou ao risco de ocorrência e recorrência de uma doença genética em um indivíduo, um casal ou em uma família, ajudando-os a compreenderem como a genética afeta sua saúde e sua vida, auxiliando-as a se adaptarem às implicações médicas, psicológicas e familiares da contribuição da genética às doenças (CFBM, 2022).

O aconselhamento genético pode ser definido como um conjunto de procedimentos que se destinam a informar e orientar indivíduos que apresentam uma doença genética em sua família. Desses procedimentos, fazem parte o estabelecimento de diagnóstico, etiologia, prognóstico e risco de repetição da doença na família envolvida, bem como a prestação de esclarecimentos que possibilitem aos casais de risco tomar decisões sobre seu futuro reprodutivo (OSORIO; ROBISON, 2013).

Uma pessoa que procura a consulta\aconselhamento genético é conhecida como consulente. Durante o processo de consulta genética é de concordância geral que o consultor\aconselhador deve tentar garantir que o consulente receba as informações de maneira que ele compreenda: o diagnóstico médico e suas implicações em termos de prognóstico e possível tratamento, modo de herança da patologia e o risco de desenvolvê-la ou transmiti-la. E as escolhas disponíveis para lidas com tais riscos. A consulta deve ser não diretiva e o consultor genético não

deve ser julgador. A meta da consulta genética é fornecer informações precisas que permitam aos consulentes tomar suas próprias decisões, totalmente informadas (EMERY, 2011).

Para obtenção de um aconselhamento genético preciso, deve-se estabelecer o diagnóstico correto da doença ou anomalia para a qual o casal ou a família está em risco. Para o estabelecimento da hipótese diagnóstica, é essencial, portanto, examinar o paciente afetado, obter análise laboratorial apropriada, quando necessária, e coletar todas as informações médicas relevantes. Além de ajudar psicologicamente as famílias e auxiliá-las em seu processo reprodutivo futuro (MOTTA, 2010).

No Brasil, a maioria dos centros de aconselhamento genético está localizada nos hospitais universitários, em alguns hospitais públicos e nos centros de referência para a doação de sangue e as sessões de orientação genética ocorrem, preferencialmente, no período neonatal para fins diagnóstico ou de planejamento reprodutivo futuros, ou em centros de doação de sangue. No país, a maioria dos pacientes e famílias acometidas de doenças genéticas desconhece sua condição médica e não são investigadas de maneira adequada para evidenciar os fatores genéticos envolvidos (BONZO, 2013).

O aconselhamento genético deve ser exercido de preferência por uma equipe multidisciplinar, da qual façam parte vários profissionais da área da saúde. como geneticista consultor, médico clínico, médico geneticista, biólogo, bioquímico, psiquiatra, psicólogo e pessoal de laboratório (OSORIO; ROBISON, 2013).

O Ministério da Saúde (MS) instituiu “A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doença Falciforme e outras Hemoglobinopatias”, através de sua PORTARIA Nº 1.391, de 16 de AGOSTO de 2005, onde visa diretrizes que não se limitam apenas a promoção do tratamento de suas intercorrências clínicas, mas incluem uma gama de ações de promoção de saúde, educação de pacientes, aconselhamento genético, assistência multidisciplinar e acesso a todos os níveis de atenção, que reúnem elementos capazes de mudar a história natural desta doença no Brasil, com redução da morbidade e aumento da expectativa de vida dos pacientes (MÁXIMO, 2009).

Com tudo isso fica bem claro em seu inciso 4 do artigo primeiro da Portaria 1.391/05 que todos os portadores da Doença Falciforme ou traço falcêmico tem direito a:

IV - a promoção do acesso à informação e ao aconselhamento genético aos familiares e às pessoas com a doença ou o traço falciforme;

A publicação da Política de Atenção Integral às Pessoas com Doença Falciforme e outras hemoglobinopatias colocou um desafio para a Coordenação Geral da Política Nacional de Sangue e Hemoderivados do Ministério da Saúde no sentido de fomentar a implantação de políticas em todos os estados da União (MÁXIMO, 2009).

A presença de apenas um gene para hemoglobina S, combinado com outro para hemoglobina A, possui um padrão genético AS (heterozigose), que não produz manifestações da DF, sendo o indivíduo identificado como portador de traço falciforme (TF). Cabe reiterar que o estado heterozigoto (AS) denominado traço falciforme, de acordo com estudos internacionalmente considerados, não acarreta qualquer sintomatologia clínica, e sua importância é para orientação genética ao portador ou à sua família, de acordo com a publicação Consenso brasileiro sobre atividades esportivas e militares e herança falciforme (BRASIL, 2010).

Uma mulher com TF pode gestar uma criança com DF se o pai da criança também tiver o traço S ou traço C, D, E ou outros, e vice-versa. No caso de casais que desejam a identificação genética para HbS, o exame indicado e presente na tabela SUS é a eletroforese de hemoglobina que, na criança com mais de 4 meses e nos adultos, pode ser realizado pelas diferentes metodologias existentes. Nos recém-natos a metodologia é específica, de acordo com o PNTN (BRASIL, 2015).

O diagnóstico preciso é fundamental no aconselhamento genético. O aconselhamento genético não pode ser baseado em hipóteses diagnósticas. No caso das doenças falciformes, é preciso estabelecer previamente se o paciente é um homozigoto ou um heterozigoto. O exame laboratorial de ambos os genitores sempre é conveniente. No caso da AF, a hemoglobina S, deve ser sempre confirmada e diferenciada de outras hemoglobinas anômalas mais raras (BONZO, 2013).

### 3.6 ATUAÇÃO DO BIOMÉDICO NO ACONSELHAMENTO GENÉTICO

Quando nasce uma criança com uma anormalidade grave, seus genitores certamente se questionam sobre o porquê desse acontecimento e qual o risco que

eles correm de ter outro(s) filho(s) com o mesmo problema. Os indivíduos com uma história familiar de doença grave têm probabilidade de desenvolver a doença e/ou transmiti-la para as gerações futuras. Esses indivíduos, assim como os afetados, certamente necessitam de informação e orientação sobre o manejo do problema, tanto quanto sobre como planejar sua vida reprodutiva (OSORIO; ROBISON, 2013).

O aconselhamento genético em sua definição é um processo de comunicação e educação que aborda as preocupações relativas ao desenvolvimento e ou transmissão de um distúrbio hereditário (EMERY, 2011).

Segundo o disposto na Portaria nº 081/2009-MS de 20 de janeiro de 2009, que institui, no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica e considera o Aconselhamento Genético como o pilar central da atenção à saúde em genética clínica, que deve ser garantido a todos os indivíduos e famílias sob risco de anomalia congênita ou doença genética.

Considerando o disposto no Sistema de Gerenciamento da Tabela de Procedimentos, Medicamentos e OPM do SUS (SIGTAP) do Ministério da Saúde, que orienta a inclusão do Aconselhamento Genético no grupo de procedimentos clínicos, subgrupo das consultas/atendimento/acompanhamento e na forma de organização de consultas médicas/outros profissionais de nível superior e estabelece as categorias profissionais que podem executá-la no território nacional, segundo o Código Brasileiro de Ocupações (CBO), estando previsto o profissional Biomédico sob CBO 221205.

O Conselho Federal de Biomedicina (CFBM) em posse de suas atribuições visando fixar o campo das atividades e as habilitações em que o biomédico possui legitimidade para atuar, em sua nova normativa de Nº 001/2022, de 31 janeiro de 2022. Dispõe sobre as atribuições do Biomédico Conselheiro Geneticista especialista em genética e estabelece a presente norma sobre os procedimentos e campos de atuação em Aconselhamento Genético pelo Biomédico legalmente habilitado.

O CFBM já havia citado anteriormente em sua resolução 78/02 em seu parágrafo 3º expõe que:

“É atribuição do profissional biomédico, além das outras atividades estabelecidas, a realização de exames de Biologia Molecular, Citogenética Humana e Genética Humana Molecular (DNA), podendo para tanto realizar as análises, assumir a responsabilidade técnica, firmar os respectivos laudos e transmitir os resultados dos exames laboratoriais a outros profissionais, como consultor, ou diretamente aos pacientes, como aconselhador genético.”

Assim segundo a Resolução do CFBM – Nº 78/02 e a NORMATIVA CFBM Nº 001/2022, dispondo sobre as atribuições do profissional Biomédico, reconhece o Aconselhamento Genético (AG), como especialidade/habilitação profissional constituída nas áreas de atuação pré-concepcional, pré-natal, pós-natal e em oncologia, que poderá ser praticada em todo o território nacional por profissional Biomédico legalmente habilitado na área.

Contudo isso o CFBM considera os avanços contemporâneos na área da saúde, sobretudo na área da atenção integral à saúde genética dos indivíduos e das famílias, que perpassam pelo diagnóstico laboratorial das doenças genéticas e do Aconselhamento Genético. O AG é uma atividade da genética humana multidisciplinar, proposta desde a década de 1970 e que representa uma ferramenta de suporte para as famílias enfrentarem suas condições no campo da hereditariedade. E o Brasil apresentando uma alta demanda de busca na sociedade e reduzido número de profissionais para realizarem Aconselhamento Genético no país.

Ainda acompanhando a NORMATIVA CFBM Nº 001/2022, em seu artigo 8º e seus incisos e parágrafo único, fica definido todos os procedimentos que o Biomédico pode realizar:

- I. Obter informações da história familiar representada pela construção do heredograma, detalhando ambos os lados da família e a história médica do consulente, segundo o encaminhamento do médico assistente;
- II. Interpretar as histórias médica e familiar do consulente para estimar o risco de ocorrência ou recorrência de uma doença; III. Informar aos consulentes sobre o caráter genético da doença e sua hereditariedade ao longo das gerações, os testes genéticos relevantes para a elucidação diagnóstica do caso e do seu gerenciamento adequado, a prevenção e os recursos disponíveis que possam contribuir para o diagnóstico da condição encaminhada;
- III. IV. Atuar de forma multidisciplinar e em equipes multiprofissionais para assistir ao paciente no diagnóstico correto, incluindo proceder o exame físico dos pacientes para fenotipagem, bem como de outros membros da família, quando o manejo do caso requerer;
- IV. V. Facilitar e dar suporte aos consulentes na compreensão dos resultados dos seus testes genéticos;
- V. VI. Favorecer o entendimento sobre o genótipo de indivíduos saudáveis que possuem o risco de desenvolver doenças de início precoce ou tardio;
- VI. VII. Aconselhar os consulentes de forma não-diretiva para promover escolhas informadas e adaptação ao risco da condição em face a algum grau de incerteza;
- VII. VIII. Prestar apoio ao consulente, se possível, antes, durante e após a testagem genética;

- VIII. IX. Auxiliar os consulentes a tomar decisões autônomas sobre o que pode ser feito;
- IX. X. Auxiliar os consulentes a encontrar redes de apoio e centros de referência para diagnóstico clínico e laboratorial;
- X. XI. Elaborar relatórios e comunicá-los às equipes multiprofissionais de saúde e aos consulentes;
- XI. XII. Preparar e manter os prontuários e os documentos próprios do processo de Aconselhamento Genético, conforme legislação em vigor;
- XII. XIII. Treinar, coordenar, supervisionar e assumir responsabilidade técnica de equipes multidisciplinares e multiprofissionais em serviços de Aconselhamento Genético;
- XIII. XIV. Atuar no ensino, pesquisa e inovação no campo do saber do Aconselhamento Genético.

Parágrafo único - No exercício do Aconselhamento Genético, é compulsório para o profissional biomédico obter do consulente o termo de consentimento informado, livre e esclarecido (TCLE), que é usado para ajudar os consulentes a entender as implicações de possíveis resultados, das limitações dos testes e a tomar decisões sobre o retorno de descobertas secundárias e incidentais, que possam ter efeito sobre sua saúde e de sua família.

Com o progressivo número dos casos de doença falciforme diagnosticados no Brasil, é necessário reconhecer a importância da atuação biomédica, pois os acometidos precisam de ajuda para compreender algumas das questões que envolvem a doença (CASSORLA, 2014). O biomédico explicará ao paciente as alterações que ocorrerão em seus genes, além de orientar e explicar o diagnóstico laboratorial. Para tanto, o profissional deverá aplicar cinco princípios éticos e fundamentais como autonomia, igualdade, equidade, privacidade e qualidade quando se baseia em processos genéticos (GUEDES, 2016).

O biomédico no aconselhamento genético (AG) irá atuar de forma multidisciplinar com outros profissionais, atualmente esse profissional é habilitado para atuar no AG, por possuir habilitação e especialização na área de genética médica. O profissional biomédico domina técnicas e metodologias de diagnóstico das condições genéticas, e utilizam uma linguagem clara para orientar os pacientes acerca dos termos técnicos que implicam a doença genética identificada (RIBOLDI, 2020).

#### 4. RESULTADOS E DISCUSSÃO

Baseando-se na pergunta norteadora para esta pesquisa “Qual a importância do Aconselhamento Genético na Doença Falciforme e a atuação do profissional Biomédico?” Foram analisados durante as pesquisas bibliográficas autores que respondessem á pergunta norteadora. Como apresentado nas tabelas 1 e 2.

**Tabela 1. Importância do aconselhamento genético na doença falciforme**

<b>AUTOR</b>	<b>TÍTULO</b>	<b>RESULTADO</b>	<b>ANO</b>
FERREIRA	<b>ACONSELHAMENTO GENÉTICO PARA INDIVÍDUOS COM ALTERAÇÕES DAS HEMOGLOBINAS E SEUS FAMILIARES: REVISÃO SISTEMÁTICA DE LITERATURA</b>	Os programas de educação/prevenção para hemoglobinopatias, embora raramente encontrados na literatura, são possíveis e permitem que indivíduos adquiram conhecimento sobre as consequências de seu distúrbio e a probabilidade de transmiti-lo.	2014
RAMALHO et al.	<b>ACONSELHAMENTO GENÉTICO DO PACIENTE COM DOENÇA FALCIFORME</b>	O aconselhamento genético é um componente importante da conduta médica na doença falciforme, apresentando relevantes implicações médicas, psicológicas, sociais, éticas e jurídicas.	2007
DINIZ et al.	<b>CONFIDENCIALIDADE, ACONSELHAMENTO GENÉTICO E SAÚDE PÚBLICA: UM ESTUDO DE CASO SOBRE O TRAÇO FALCIFORME</b>	O Brasil possui poucas ações no campo da genética em saúde pública. Grande parte dos centros de testagem e aconselhamento genético estão localizados nos hospitais universitários, em alguns hospitais públicos dos grandes centros urbanos e nos centros de referência para a doação de sangue. As sessões de aconselhamento genético ocorrem, preferencialmente, no período neonatal para fins de diagnóstico ou de planejamento reprodutivo futuro, ou em centros de doação de sangue após a realização dos exames compulsórios pré-doação	2005
GUIMARÃES et al.	<b>A IMPORTÂNCIA DO ACONSELHAMENTO</b>	O aconselhamento genético é uma importante ferramenta no campo das doenças hereditárias, pois aborda	2010

	<b>GENÉTICO NA ANEMIA FALCIFORME</b>	aspectos educacionais e reprodutivos que são imprescindíveis para a melhoria da qualidade de vida de pacientes portadores de determinadas patologias genéticas.  Na anemia falciforme o aconselhamento genético é para os indivíduos que apresentam a forma heterozigota da anemia falciforme - o traço falcêmico - e ressalta a necessidade de implantação de programas de diagnóstico precoce e de orientação tanto genética quanto social e psicológica para os indivíduos que possuem a doença e o traço falciformes.	
BONZO	<b>A IMPORTÂNCIA DA TRIAGEM NEONATAL E DO ACONSELHAMENTO GENÉTICO NA DOENÇA FALCIFORME</b>	A triagem neonatal e o aconselhamento genético são importantes para o diagnóstico precoce da anemia falciforme possibilitando a tomada de medidas profilática e terapêuticas já nos primeiros meses de vida, o que melhora prognóstico e qualidade de vida dos afetados.	2013
SILVA, W. M	<b>A IMPORTÂNCIA DO ACONSELHAMENTO GENÉTICO COMO PREVENÇÃO DA ANEMIA FALCIFORME</b>	O AG é o processo de conscientização de portadores heterozigotos de genes anômalos, envolvendo aspectos educacionais e reprodutivos, oferecidos na ausência de solicitação por parte dos mesmos  Os programas de orientação genética partem do princípio de que os heterozigotos devidamente orientados quanto à sua condição genética poderão tomar as decisões que lhe forem mais convenientes.	2012
SILVA, J. Q	<b>ANEMIA FALCIFORME E A IMPORTÂNCIA DO ACONSELHAMENTO GENÉTICO</b>	O aconselhamento genético não diretivo dos pais de crianças com a anemia falciforme, mesmo que não altere as suas decisões reprodutivas, poderá atingir um outro importante objetivo médico: o de alertá-los para a	2013

		importância do diagnóstico neonatal de outros filhos que venham a ter.	
--	--	--	--

**TABELA 2. Atuação do profissional Biomédico; Aconselhamento Genético**

AUTOR	TÍTULO	RESULTADO	ANO
ALCANTARA et al.	<b>O PAPEL DA BIOMEDICINA NO DIAGNÓSTICO E ACONSELHAMENTO GENÉTICO NOS CASOS DE ANEMIA FALCIFORME</b>	Ainda não há cura para a anemia falciforme e as terapias genéticas são limitadas. Isso orienta os esforços na prevenção da doença falciforme, ou seja, na detecção das pessoas com traço falciforme e na orientação para o aconselhamento genético. Nesse sentido, fica evidente a importância de um profissional como o biomédico, que possui um enorme conhecimento multidisciplinar, podendo não só fazer diagnósticos laboratoriais, mas também aconselhar os pacientes sobre as alterações genéticas que estão ocorrendo	2019
ZACARRIOTTO et al.	<b>O PAPEL DO BIOMÉDICO NO ACONSELHAMENTO GENÉTICO DA ANEMIA FALCIFORME</b>	O diagnóstico feito em tempo adequado, garante controle da doença e de sua agudização, interferindo positivamente sobre sua morbidade e mortalidade. Opções de recursos são a triagem neonatal e o pré-natal, porém o planejamento familiar, o aconselhamento pré-concepção e o aconselhamento genético auxiliam o processo de decisão de casais. O biomédico é um profissional habilitado pelo SUS para realizar aconselhamento genético.	2021
GRIGOLETO	<b>ACONSELHAMENTO GENÉTICO: IMPLICAÇÕES ÉTICAS</b>	Quando bem realizado, o aconselhamento genético é de grande importância na prevenção da transmissão de	2017

		doenças causadas por fatores genéticos ou ambientais, e constitui um fundamento racional para orientar as escolhas reprodutivas de casais afetados por tais fatores, podendo prevenir a concepção de pessoas portadoras de anomalias e defeitos congênitos.	
GUEDES et al.	<b>A ÉTICA NA HISTÓRIA DO ACONSELHAMENTO GENÉTICO: UM DESAFIO À EDUCAÇÃO MÉDICA</b>	É por meio de sessões de aconselhamento que as pessoas são informadas sobre os resultados de testes genéticos e recebem orientações sobre probabilidades, riscos e possibilidades de doenças genéticas. Trata-se de uma prática profissional que combina saúde, assistência e educação.	2009

Foram analisados no presente trabalho que os autores encontrados citavam as variáveis sobre a importância do Aconselhamento Genético para a Doença Falciforme, diagnóstico e tratamento precoce da doença e o processo do Aconselhamento Genético para os portadores falcêmicos.

Alguns autores das revisões de literatura abordam que o diagnóstico e o tratamento precoces aumentam a morbimortalidade do paciente falciforme, entre eles, Bonzo et al. (2013), que cita que há mais de 30 anos os segmentos sociais organizados de homens e mulheres negras no Brasil vêm reivindicando o diagnóstico precoce e um programa de atenção integral às pessoas com Doença Falciforme. O primeiro passo rumo à construção de tal programa foi dado com institucionalização da Triagem Neonatal no SUS, por meio de Portaria do Ministério da Saúde de 15 de janeiro de 1992, com testes para fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito (Fase I). Mais tarde, em 2001, mediante a Portaria nº 822, foi criado o PNTN, incluindo a triagem para as hemoglobinopatias (Fase II). Alguns estados já incluíram a Fase III (fibrose cística) e o diagnóstico precoce da toxoplasmose congênita.

Para Grigoletto (2017) a rotina de manutenção da saúde do paciente com DF deve ser iniciada já nos dois primeiros meses de vida. A educação dos pais ou

responsáveis sobre a doença é de extrema importância. Os familiares devem ser alertados sobre a importância da prevenção das infecções, através das vacinações e do uso da penicilina profilática e encorajados a reconhecer as intercorrências da doença. O aconselhamento genético pode ser oferecido aos pais quando assim desejarem.

Assim sendo, segundo Guimarães (2010) a triagem populacional de portadores heterozigotos do traço falciforme é normalmente justificada, mesmo por organismos internacionais, como a OMS, para fins de aconselhamento genético desses indivíduos. De fato, do casamento entre dois heterozigotos AS, ou do casamento de um indivíduo AS com heterozigotos de outras hemoglobinopatias também frequentes na população (hemoglobina C,  $\alpha$ -talassemia, etc.), podem nascer crianças com anemia hemolítica crônica e incurável (anemia falciforme, doença SC, S-talassemia, etc.).

Em estudo realizado por Ferreira (2014) ele cita que diante da alta prevalência de hemoglobinopatias no Brasil e da necessidade de se implementar a prática do aconselhamento genético, em 2005 a Portaria nº 1391 instituiu, no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), a promoção do acesso à informação e a este tipo de aconselhamento aos familiares e às pessoas com a doença ou o traço falciforme.

Com tudo isso, em estudo realizado por Silva (2013) foi descrito que as pessoas que apresentam risco de gerar filhos com síndromes falciformes têm o direito de serem informadas, através do aconselhamento genético, a respeito dos aspectos hereditários e demais conotações clínicas dessa doença. O aconselhamento genético não é, portanto, um procedimento opcional ou de responsabilidade exclusiva do geneticista, mas um componente importante da conduta médica, sendo a sua omissão considerada uma falha grave. Por outro lado, o aconselhamento genético apresenta importantes implicações psicológicas, sociais e jurídicas, acarretando um alto grau de responsabilidade às instituições que o oferecem. Com tudo isso, é imprescindível que ele seja fornecido por profissionais habilitados e com grande experiência, dentro dos mais rigorosos padrões éticos.

O aconselhamento genético na doença falciforme tem o objetivo primordialmente assistencial e educativo, ou seja, o de permitir a indivíduos ou famílias a tomada de decisões consistentes e psicologicamente equilibradas a respeito da procriação. (RAMALHO, 2007)

Para Diniz, et.al (2012) as sessões de aconselhamento genético ocorrem, preferencialmente, no período neonatal para fins de diagnóstico ou de planejamento reprodutivo futuro, ou em centros de doação de sangue após a realização dos exames compulsórios pré-doação.

O biomédico no aconselhamento genético é um dos profissionais qualificados do SUS para realizar tal procedimento e essa prática deve estar atenta à competência cultural, abrindo-se para a perspectiva de que o saber profissional é um dos saberes existentes e que o paciente com quem se estabelecem as negociações educacionais e terapêuticas é humano que pode criar, reinventar e aplicar sua cultura de uma forma diferente. Como cita Alcantara (2021).

A literatura descreve recursos para minimizar o impacto da Anemia Falciforme sobre indicadores de saúde materno-infantil, como a triagem neonatal e o cuidado pré-natal. Contudo as ações podem ser iniciadas antes da concepção, através do planejamento familiar, do aconselhamento pré-concepcional e do aconselhamento genético, ressaltando que este último deve ser feito por profissional com formação específica, podendo ser feito por biomédico, a importância do conhecimento sobre genética humana associada ao comprometimento ético e moral que este procedimento requer. (ZACARIOTTO, et.al. 2019).

Durante as pesquisas bibliográficas foi possível encontrar alguns autores que responderam à pergunta norteadora. Como apresentado nas tabelas 1 e 2. Além de resoluções e normativas do Ministério da Saúde (MS) e Conselho Federal de Biomedicina (CFBM) que embasaram a resposta positiva da pergunta de pesquisa. Foi encontrado uma legislação atual de janeiro de 2022, que é a NORMATIVA CFBM Nº 001/2022, que dispõe sobre as atribuições do profissional Biomédico, que reconhece o Aconselhamento Genético (AG), como especialidade/habilitação profissional. Apontando que o aconselhamento genético (AG) faz parte do pilar central da atenção à saúde em genética clínica, que deve ser garantido a todos os indivíduos e famílias sob risco de anomalia congênita ou doença genética, como é o caso dos portadores da Doença falciforme (DF) e seus familiares, A DF é uma doença genética de alta predominância em nosso país, pela alta miscigenação que a população apresenta. Além de destacar a habilitação profissional do Biomédico atuante nessa área tão importante do AG, que visa elucidar a informação genética aos assistidos, através da compreensão deles sobre sua condição genética e suas implicações, antes

e após o momento do diagnóstico. O fornecimento da informação genética deve ser realizado de forma isenta de valores pessoais ou julgamentos por parte do profissional, que possam alterar ou influenciar a compreensão do assistido e deve ser estabelecido de forma empática com alto grau de entendimento, para efetivamente ajudar as pessoas envolvidas a terem a capacidade de tomar decisões autônomas.

Além disso, o AG deve proporcionar a eles conhecimento necessário sobre sua patologia e as opções de terapêuticas existentes, como no caso da Doença Falciforme, que as terapêuticas estão bem definidas, ou os riscos de ocorrência/recorrência da condição genética em questão.

## 5 CONCLUSÃO

Após análise bibliográfica realizada, dados da literatura encontrados mostraram que o diagnóstico precoce, sobretudo ao nascimento, e o tratamento adequado contribuem para uma elevada melhora na taxa de sobrevivência e na qualidade de vida dos portadores de Doença Falciforme. Como no Brasil a incidência do gene HbSS e outras variações para hemoglobinas anormais é predominantemente elevada, pela grande miscigenação do país, a detecção dos portadores destas alterações genéticas é de extrema importância, pois representam fonte de novos heterozigotos e de possíveis homozigotos. No presente trabalho foi possível abordar a atuação do profissional biomédico na área de aconselhador genético, descrevendo como o profissional atua neste processo.

Nesse aspecto, o aconselhamento genético não diretivo dos pais de crianças com a doença falciforme, mesmo que não altere as suas decisões reprodutivas, poderá atingir um objetivo importante, que é alertar esses pais sobre a importância do diagnóstico neonatal de outros filhos que eles venham a ter. E que a prevenção das hemoglobinopatias deve começar precocemente, compreendendo o primeiro passo para reduzir a morbimortalidade dos indivíduos com doença falciforme e fornecendo informações para evitar o nascimento de indivíduos portadores desta patologia genética, que pode ser letal.

## REFERÊNCIAS

AGÊNCIA NACIONAL DE VIGILÂNCIA SANITÁRIA BRASIL. **Manual de diagnóstico e tratamento de doenças falciformes**. Brasília: Agência Nacional De Vigilância Sanitária, 2002.

AGÊNCIA NACIONAL DE VIGILÂNCIA SANITÁRIA BRASIL. **Manual do Agente de Saúde**. 2016. Disponível em:  
<https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/anvisa/agente.pdf>

ALCANTARA, Patrícia, Giselle Almeida *et al.* **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, 2021.

BANDEIRA, Flávia M. G. C. *et al.* **Importância dos programas de triagem para o gene da hemoglobina S**. *Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia*, v. 29, p. 179–184, 2007. Disponível em:  
<https://www.scielo.br/j/rbhh/a/kC3J4jFgPQLh9RjB4MFdL3d/?lang=pt#:~:text=A%20triagem%20neonatal%20universal%20de>. Acesso em: 7 jul. 2022

Brasil. Ministério da saúde. Secretaria de atenção à saúde. Departamento de atenção especializada. **Doença falciforme: condutas básicas para tratamento**. Brasília, DF. MS, 2013

BRASIL. **Portaria nº 822, de 06 de junho de 2001. Institui, no âmbito do Sistema Único de Saúde, o Programa Nacional de Triagem Neonatal**. Disponível em:  
[http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2001/prt0822\\_06\\_06\\_2001.htm](http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2001/prt0822_06_06_2001.htm)

BRASIL. **PORTARIA Nº 1.391, DE 16 DE AGOSTO DE 2005. Institui no âmbito do Sistema Único de Saúde, as diretrizes para a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doença Falciforme e outras Hemoglobinopatias**. Disponível em:  
[https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2005/prt1391\\_16\\_08\\_2005.html](https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2005/prt1391_16_08_2005.html)

BRASIL. **Portaria ministerial nº. 397, de 9 de outubro de 2002. Institui a Classificação Brasileira de Ocupações – CBO**. Disponível em:  
<http://www.mtecbo.gov.br/cbosite/pages/home.jsf>  
<https://www.ocupacoes.com.br/cbo-mte/221205-biomedico->

BRUNONI D. **Aconselhamento genético**. *Rev. Ciência e saúde coletiva*. 2002;7(1):101-107.

CASSORLA, R. **A anemia falciforme como problema de saúde pública no Brasil**. *Rev. Saúde Pública*. 27:54-8. 2014.

CONSELHO FEDERAL BIOMEDICINA. **Normativa Nº 001/2022, de 31 janeiro de 2022. Dispõe sobre as atribuições do Biomédico Conselheiro Geneticista especialista em genética e estabelece a presente norma sobre os**

**procedimentos e campos de atuação em Aconselhamento Genético pelo Biomédico legalmente habilitado.**

Disponível em:

<https://cfbm.gov.br/wp-content/uploads/2022/02/NORMATIVA-CFBM-No-001-2022-de-31-janeiro-de-2022-2.pdf>

BONZO, Marluz Elisabeth. **A importância da triagem neonatal e do aconselhamento genético na doença falciforme.** repositorio.ufba.br, 2013.

Disponível em: <https://repositorio.ufba.br/handle/ri/11549>. Acesso em: 7 jul. 2022.

BRUNONI, Décio. **Aconselhamento Genético.** Ciência & Saúde Coletiva, v. 7, n. 1, p. 101–107, 2002.

DINIZ, Debora; GUEDES, Cristiano. **Confidencialidade, aconselhamento genético e saúde pública: um estudo de caso sobre o traço falciforme.** Cadernos de Saúde Pública, v. 21, n. 3, p. 747–755, 2005.

EMERY Turnpenny, Peter & Ellard, Sian (2009) **Emery - Genética Médica.** 13a Edição. Rio de Janeiro: Elsevier, 2009.

FERRAZ, Maria Helena C.; MURAO, Mitiko. **Diagnóstico laboratorial da doença falciforme em neonatos e após o sexto mês de vida.** Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia, v. 29, n. 3, 2007. Disponível em: Acesso em: 1 maio 2021.

GRIGOLETO, Sérgio. **ACONSELHAMENTO GENÉTICO: IMPLICAÇÕES ÉTICAS.** Revista Litterarius (2010-2018), v. 16, n. 3, 2017. Disponível em: <http://revistas-old.fapas.edu.br/index.php/litterarius/article/view/1136>. Acesso em: 7 jul. 2022.

GUEDES C, Diniz D. **A ética na história do aconselhamento genético: um desafio à educação médica.** Revista Brasileira de Educação Médica, v. 33, n. 2, p. 247–252, 2009. Disponível em: Acesso em: 9 nov. 2020

GUEDES C. **O campo da anemia falciforme e a informação genética: um estudo sobre o aconselhamento genético** [dissertação]. Brasília (DF): Instituto de Ciências Sociais e Departamento de Sociologia, Universidade de Brasília; 2016

GUIMARÃES, Cínthia Tavares Leal; COELHO, Gabriela Ortega. **A importância do aconselhamento genético na anemia falciforme.** Ciencia & saude coletiva, Brazil, v. 15 Suppl 1, p. 1733–1740, 2010. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20640335>. Acesso em: 9 abr. 2020.

LONGO, D. L. **Hematologia e Oncologia de Harrison.** 2.ed. Porto Alegre: Artmed, 2015

LORENZI, F, T.; VERRASTRO, T.; WENDEL NETO, S. **Hematologia, hemoterapia: fundamentos de morfologia, fisiologia, patologia e clínica.** São Paulo: Atheneu 2001.

MAGNA, L. A. **Aconselhamento genético do paciente com doença falciforme.** Revista brasileira de hematologia e hemoterapia, v. 29, nº3, p. 229-232, 2018

MARINHO, H. M. **Hematologia**. São Paulo: Sarvier, 1984.

MÁXIMO, Cláudia. **Política de atenção integral à pessoa com doença falciforme no estado do Rio de Janeiro e os desafios da descentralização**.

www.arca.fiocruz.br. 2009. Disponível em:

<https://www.arca.fiocruz.br/handle/icict/2349>. Acesso em: 22 jun. 2022.

MINISTÉRIO, DA; SAÚDE. Brasília-DF **DOENÇA FALCIFORME DIRETRIZES BÁSICAS DA LINHA DE CUIDADO**. 2015. Disponível em:

[https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/doenca\\_falciforme\\_diretrizes\\_basicas\\_linha\\_cuidado.pdf](https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/doenca_falciforme_diretrizes_basicas_linha_cuidado.pdf).

MINISTÉRIO, DA; SAÚDE. Brasília-DF **DOENÇA FALCIFORME CONHECER PARA CUIDAR**. 2015. Disponível em:

[https://telelab.aids.gov.br/moodle/pluginfile.php/39506/mod\\_resource/content/4/Doenca%20Falciforme\\_SEM.pdf#:~:text=Os%20sintomas%20e%20sinais%20mais](https://telelab.aids.gov.br/moodle/pluginfile.php/39506/mod_resource/content/4/Doenca%20Falciforme_SEM.pdf#:~:text=Os%20sintomas%20e%20sinais%20mais).

Acesso em: 5 março. 2022.

MINISTÉRIO DA, SAÚDE. **CONDUTAS BÁSICAS PARA TRATAMENTO DOENÇA FALCIFORME Brasília -DF 2012** MINISTÉRIO DA SAÚDE. 2012. Disponível em:

[https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/doenca\\_falciforme\\_condutas\\_basicas.pdf](https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/doenca_falciforme_condutas_basicas.pdf)

MOTTA, P.A. **Genética Humana Aplicada a Psicologia e Toda Área Biomédica**.

Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2005.

OSORIO, B. R. M.; ROBISON, W. M. **Genética humana**. 3.ed. Porto Alegre: Artmed, 2013.

RAMALHO, Antonio Sérgio; MAGNA, Luís Alberto. **Aconselhamento genético do paciente com doença falciforme**. Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia, v. 29, n. 3, 2007.

RIBOLDI, Márcia. **Aconselhamento genético: Diferenças entre geneticista biomédico ou biólogo e médico**. 2020. Disponível em:

<https://www.igenomix.com.br/blog/aconselhamento-genetico-diferencas-entre-geneticista-biomedico-biologo-e-medico/>. Acesso em: 18 Nov. 2021.

SANTOS, Macedônia Pinto dos *et al.* **Perfil epidemiológico de casos notificados da doença falciforme no Ceará**. Brazilian Journal of Development, v. 7, n. 1, p. 6840–6852, 2021. Disponível em:

<https://www.brazilianjournals.com/index.php/BRJD/article/view/23371>. Acesso em: 4 abril. 2022.

SILVA, Waldecir Moraes da. **A IMPORTÂNCIA DO ACONSELHAMENTO GENÉTICO COMO PREVENÇÃO DA ANEMIA FALCIFORME**. 2012. Disponível em:

<http://www.pergamum.univale.br/pergamum/tcc/Aimportanciadoaconselhamentogeneticocomoprevencaodaanemiafalciforme.pdf>.

SILVA, Jonigley Queiroz Da. **ANEMIA FALCIFORME E A IMPORTÂNCIA DO**

**ACONSELHAMENTO GENÉTICO.** repositorio.faema.edu.br, v. 1, 2013. Disponível em: <https://repositorio.faema.edu.br/handle/123456789/348>. Acesso em: 7 jul. 2022

SILVA, Paulo Henrique. **Hematologia laboratorial: teoria e procedimentos** [recurso eletrônico] / Paulo Henrique da Silva ... [et al.], Porto Alegre: Artmed, 2016.

SNUSTAD, P., SIMMONS, M. J. **Fundamentos de Genética.** 7.ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2017.

SOMMER, C. K. **Triagem neonatal para hemoglobinopatias : experiência de um ano na rede de saúde pública do Rio Grande do Sul, Brasil.** Cad Saúde Pública 2006; 22(8): 1709–14.

SOUZA, J.M.; ROSA, P.E.L., SOUZA, R.L. CASTRO, G.F.P. **Fisiopatologia da anemia falciforme.** Revista Transformar, v.8, p.162-178, 2016

FERRAZ, MHC. **Diagnóstico laboratorial da doença falciforme em neonatos e após o sexto mês de vida.** 2007; 29(3):218–22.

FERREIRA, T.D.S; EP, Silverira-Lacerda; MTA, García-Zapata. **Aconselhamento genético para indivíduos com alterações das hemoglobinas e seus familiares: revisão sistemática de literatura.** Rev Esc Enferm USP, v. 48, n. 5, p. 932–939, 2014. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/reeusp/aYmy8rPhnJcPJ6SsXnRdy4Hm/?format=pdf&lang=pt>. Acesso em 12 de mar de 2022

ZACCARIOTTO, Débora C.L *et al.* **O Papel do Biomédico no Aconselhamento Genético da Anemia Falciforme,** 2019. Disponível em: [https://portal.unisepe.com.br/unifia/wp-content/uploads/sites/10001/2019/08/068\\_O\\_Papel\\_do\\_Biom%C3%A9dico\\_no\\_Aconselhamento\\_Gen%C3%A9tico\\_da\\_Anemia\\_Falciforme.pdf](https://portal.unisepe.com.br/unifia/wp-content/uploads/sites/10001/2019/08/068_O_Papel_do_Biom%C3%A9dico_no_Aconselhamento_Gen%C3%A9tico_da_Anemia_Falciforme.pdf). Acesso em: 19 jun. 2022.

ZAGO, M. A.; FALCÃO, R. P.; PASQUINI, R, **Hematologia: fundamentos e prática.** São Paulo: Atheneu, 2013.

WALLACH, Jacques Burton. **Interpretação de exames laboratoriais.** 10° ed. Rio De Janeiro: Guanabara Koogan S.A., 2018.