



**Fundação Educacional do Município de Assis  
Instituto Municipal de Ensino Superior de Assis  
Campus "José Santilli Sobrinho"**

**JULIO CESAR LOPES**

**AVALIAÇÃO DA ATUAÇÃO E CREDENCIAMENTO DO  
PROFISSIONAL DA ENFERMAGEM NA GENÉTICA CLÍNICA NO  
BRASIL**

**ASSIS - SP**

**2013**

**JULIO CESAR LOPES**

**AVALIAÇÃO DA ATUAÇÃO E CREDENCIAMENTO DO  
PROFISSIONAL DA ENFERMAGEM NA GENÉTICA CLÍNICA NO  
BRASIL**

Relatório final apresentado ao Programa Institucional de Bolsas de Iniciação Científica (PIBIC)/CNPq do Instituto Municipal de Ensino Superior de Assis – IMESA e a Fundação Educacional do Município de Assis – FEMA.

Bolsista: Julio César Lopes

Orientadora: Dra Luciana Pereira Silva

Linha de Pesquisa: Ciências da Saúde

**ASSIS - SP**

**2013**

## RESUMO

Todas as áreas da prática de enfermagem foram impactadas pelos recentes avanços no conhecimento genético e biotecnológico. A prática de enfermagem genética foi transformada de uma especialidade quase oculta para uma prática formal com publicação de padrões práticos, e mais recentemente a disponibilidade de credenciamento para enfermeiros genéticos. O profissional da enfermagem fornece ensino para os pacientes sobre o risco hereditário para o desenvolvimento de aconselhamento da doença, sobre os benefícios e riscos associados aos testes de genética, e gerar o risco de doenças com base na informação genética. O recente desenvolvimento de testes comerciais da susceptibilidade de genes, (tais como os genes de predisposição para síndrome de câncer de ovário e câncer de cólon) tiveram um grande impacto sobre o papel da enfermagem na identificação e gestão de pessoas em risco para o desenvolvimento de muitas doenças. Estes desenvolvimentos levaram as grandes mudanças na prática de enfermagem genética, incluindo o desenvolvimento de um processo de credenciamento através da Sociedade Internacional de Enfermeiros em Genética, que reconhece os enfermeiros com especialização em genética. Esta pesquisa avaliou a atuação e se existe o processo de credenciamento em genética na prática da enfermagem no Brasil. Foi investigado por meio eletrônico e telefonia a atuação do profissional da enfermagem na genética clínica e o processo de credenciamento do mesmo na especialidade. No final foi apresentada uma palestra com todas as informações obtidas junto ao COREN e a pesquisa eletrônica além de pontuar a importância da genética clínica realizada pelo profissional da enfermagem.

**Palavras-chave:** genética clínica; profissional da enfermagem;

## **ABSTRACT**

All areas of nursing practice were impacted by recent advances in genetic knowledge and biotechnology. The genetic nursing practice has been transformed from a specialty almost hidden for a formal practice with the publication of practical standards, and more recently the availability of accreditation for genetic nurses. The professional nurse provides education to patients about the hereditary risk for developing the disease counseling about the benefits and risks associated with genetic testing, and generate disease risk based on genetic information. The recent development of commercial testing of susceptibility genes (such as genes predisposing syndrome, ovarian cancer and colon cancer) had a major impact on the role of nursing in the identification and management of people at risk for developing many diseases. These developments led to major changes in nursing practice genetics, including the development of an accreditation process through the International Society of Nurses in Genetics, which recognizes nurses with expertise in genetics. This research evaluated the performance and if there is the accreditation process in genetics in nursing practice in Brazil. Was investigated by electronic and telephony to the professional practice of nursing in genetics clinic and the accreditation process of the same in the specialty. At the end of a lecture was presented with all the information obtained from the electronic search and COREN plus punctuate the importance of genetics clinic conducted by professional nursing.

**Keywords:** genetics clinic, nursing professional;

## SUMÁRIO

1. INTRODUÇÃO.....	05
2. OBJETIVOS.....	12
3. METODOLOGIA.....	13
4. RESULTADOS E DISCUSSÕES.....	14
5. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	21

## 1. INTRODUÇÃO

As bases da genética médica teve seu princípio nas Leis de Mendel para a compreensão de uma doença humana. Desde então, diversas descobertas, avanços e conquistas possibilitaram a consolidação científica desta área. Diversas condições clínicas, geneticamente determinadas, foram descritas e desenvolveu-se o instrumental propedêutico específico da área.

No final do século XX e início do atual, à luz dos conhecimentos sobre o genoma humano, teve início uma nova fase. Profundas mudanças são esperadas na abordagem médica do processo saúde-doença. Essas mudanças demandarão novas atitudes frente a antigas questões éticas, mas também promoverão o surgimento de outras, ainda não visualizadas.

A identificação do papel da genética na Medicina tem, nos trabalhos de Garrod, com Erros Inatos do Metabolismo (EIM) na década de 1900, seu marco fundamental. A genética emergiu como uma importante e poderosa especialidade, havendo um progressivo aumento na percepção do seu papel.

Os avanços proporcionados pela pesquisa na área do genoma humano, têm possibilitado o reconhecimento do componente genético de muitas doenças comuns, promovendo o surgimento de um novo paradigma: a medicina genômica como conhecimento aplicado aos cuidados à saúde de todos (Guttmacher et al., 2001).

Na área dos defeitos congênitos a compreensão da etiologia e fisiopatologia dessas condições e, por conseguinte, a realização de diagnósticos mais precisos e precoces, bem como o desenvolvimento de terapias mais adequadas e de métodos de prevenção mais efetivos, como o uso de ácido fólico periconcepcional para prevenção de defeitos de fechamento do tubo neural (WHO, 2002a).

Novos desafios e reflexões vêm emergindo, entre os quais destacam-se a incorporação desses novos conhecimentos à prática dos demais profissionais de saúde, a reordenação da oferta da assistência, em consonância com preceitos legais e éticos, e a garantia de acesso aos benefícios resultantes das novas tecnologias nos países em desenvolvimento, nos quais vivem cerca de 80% da população mundial.

## 1.1 Histórico

Em 1962, foi publicada sobre a importância da inclusão de conteúdos de genética no currículo de enfermagem e, nas décadas de 1960 e 1970, a genética foi conceituada como importante componente da prática de enfermeiros, especialmente nas áreas de saúde comunitária e enfermagem materno-infantil (Anderson, Yetter, Monsen, 2000; Greco, Anderson, 2002).

A figura do enfermeiro especialista em genética começou a ter visibilidade nos anos 80, quando se definiu pela primeira vez a função do enfermeiro geneticista como um profissional essencial na equipe interdisciplinar de aconselhamento genético. Um pequeno grupo, composto por oito enfermeiros, envolvidos em ministrar cuidados na área de genética, organizou-se, a princípio informalmente, e quatro anos após, em 1988, fundou a Sociedade Internacional dos Enfermeiros Geneticistas (International Society of Nurses in Genetics, ISONG, 2012).

Os membros da ISONG abrangem os seis continentes que atuam na academia, em hospitais, em instituições privadas, indústrias, em saúde pública e junto a órgãos governamentais, nas áreas de saúde materno-infantil, genética pré-natal, genética do câncer, neurogenética, genética cardíaca, genética pediátrica, doenças metabólicas e educação. O objetivo principal dessa organização é cuidar da saúde genética da população. Dez anos após sua fundação, durante o Congresso da Associação Americana de Enfermagem (American Nursing Association, ANA), foi aprovado o documento "The Scope and Standards of Genetic Clinical Nursing Practice", preparado pela ISONG, o qual está atualmente em fase de expansão e atualização. Esse importante documento determina as normas e diretrizes norteadoras do exercício de enfermagem na área de genética em todo o mundo, definindo e estabelecendo níveis de competência profissional para o enfermeiro atuar na área de genética (Greco, 2002).

O COREN-SP (Conselho Regional de Enfermagem do Estado de São Paulo) já se posicionou favorável à atuação do enfermeiro como conselheiro genético,

mediante parecer da Câmara Técnica Assistencial desse órgão, em 3/10/2001, com bases na Lei 7.498 e seu Decreto 94.406 de 08/06/87. Considerando, ainda, o Parecer da Associação Brasileira de Obstetras e Enfermeiros Obstetras, que essa é uma atividade de educação em saúde, não implicando na emissão de diagnóstico clínico, foi emitido por esse Conselho o Parecer de que o enfermeiro, desde que tenha formação científica específica na área de genética, pode atuar na função de conselheiro genético.

Seguindo o que está determinado pela Lei do Exercício Profissional de Enfermagem, observa-se que o enfermeiro é único profissional para atuar como conselheiro devido à sua formação acadêmica com enfoque em ciências humanas e biológicas, que lhe confere embasamento teórico-prático suficiente para aplicados à genética.

Os enfermeiros vêm atuando como conselheiros (consultor) e educadores na área de genética. Os serviços de genética clínica desenvolveram-se voltados para aconselhamento genético pré-natal, identificação de desordens pediátricas associadas a defeitos congênitos e erros inatos do metabolismo, assim como doenças crônico-degenerativas de aparecimento tardio (Flória-Santos; Nascimento, 2006; Jenkins; Calzone, 2007; Genetics Nurses, 2012).

Apesar do grande avanço tecnológico da era genômica, a maioria dos profissionais da área de saúde ainda não teve contato com as diversas anomalias genéticas já descritas, muitas vezes por falta de fontes de informação atualizadas e/ou a própria dificuldade de reconhecê-las na sua prática cotidiana (Flória-Santos, 2006). Neste contexto, há um impacto na expansão do papel da enfermagem para o cuidado em saúde na atuação da genética clínica.

## **1.2 Enfermagem e genética**

Os serviços de genética clínica desenvolveram-se centrados no modelo de aconselhamento genético pré-natal, identificação de desordens pediátricas associadas a defeitos congênitos e erros inatos do metabolismo, assim como doenças crônico-degenerativas de aparecimento tardio (Olsen et al., 2003).



No Brasil, esses serviços ainda são prestados principalmente por médicos geneticistas, raramente envolvendo especialistas de outras áreas, em centros de pesquisa ligados a grandes universidades ou em serviços privados, não sendo inclusos no Sistema Único de Saúde. Esse círculo se expandiu para incluir outros médicos especializados, como oncologistas, neurologistas, ginecologistas e cirurgiões e, talvez, um enfermeiro, psicólogo e assistente social que tenham conhecimentos avançados e habilidades em genética. Como a maior profissão que presta cuidados em saúde, a enfermagem encontra-se sem conhecimento adequado, treinamento e certificação nacional para legitimar a sua posição na prestação de serviços de genética ou envolvimento em pesquisas em genética. Enfermeiros precisam desenvolver a padronização da prática baseada em evidências e teorias de enfermagem para o exercício da enfermagem em genética, incorporando pesquisas de enfermagem junto ao conhecimento de genética clínica e pesquisas em genética (Anderson; Monsen; Rorty, 2000).

O processo de enfermagem dirigido à assistência as famílias com crianças com doenças genéticas envolve um processo que resulta em mudança. Na área de retardamento mental este processo é dirigido para a assistência aos pais, e a promoção e manutenção do funcionamento independente da criança que tem atraso no desenvolvimento (Barnard, Powell, 1972).

O profissional da enfermagem precisa desenvolver uma abordagem sistemática e planejar intervenções nos cuidados do recém nascido e criança mentalmente deficiente. O objetivo final do processo é modificar o ambiente para aprendizagem e gerar comportamentos mais independentes na criança.

O cuidado de saúde baseado em genômica pode ser definido como o processo que abrange o diagnóstico, a prevenção e a terapêutica baseados nos genes, considerando as manifestações de saúde como resultantes de combinações do genoma humano e de influências ambientais (Jenkins; Lea, 2005).

O Projeto Genoma Humano possibilitou o rastreamento populacional de doenças de importância para a saúde pública no intuito de prevenir e diminuir custos. O rastreamento genético de populações tem se concentrado: na identificação de pessoas com determinadas doenças hereditárias mendelianas, antes do aparecimento dos sintomas, visando prevenir a doença; no teste do estado

de portador em populações selecionadas; e no uso de diagnóstico pré-natal para reduzir a frequência da doença nas gerações subseqüentes.

Para ilustrar, citemos a Doença de Huntington, cuja implicação clínica ou letalidade não é significativa em idade precoce. Esse exemplo ressalta a colocação de que, ao testar crianças para doenças que só se manifestarão em idade mais avançada, se eliminaria a autonomia dessas crianças sobre sua decisão a respeito desses testes. As principais patologias que dispõem de testes para rastreamento genético são:

- Deficiência de alfa 1 anti-tripsina
- Distonia
- Esclerose lateral amiotrófica
- Anemia de Fanconi, grupo C
- Doença de Alzheimer
- Fator V deLeiden
- Ataxia-telangiectasia
- Síndrome do X frágil
- Doença de Gaucher
- Hemofilia A e B
- Câncer de mama e ovário
- Hemocromatose hereditária
- Câncer de cólon
- Doença de Huntington
- Síndrome de Charcot-Marie-Tooth
- Distrofia Miotônica
- Hiperplasia adrenal congênita
- Neurofibromatose tipo 1
- Fibrose cística
- Fenilcetonúria
- Distrofia muscular de Duchenne
- Doença do rim policístico
- Atrofia muscular espinhal
- Síndromes Prader Willi/Angelman

Talassemias

Anemia falciforme

Doença Tay-Sachs Ataxia espinocerebelar tipo 1

Fonte: Adaptado: Gene testing

### **1.3 Atuação do profissional da enfermagem**

Os profissionais da enfermagem vêm atuando como conselheiros e educadores na área de genética contribuindo para ampliar o conhecimento dos profissionais em relação aos aspectos biológicos e psicossociais do processo saúde-doença, transformando o modo de assistência à população (Feetham, Williams, 2004).

A genética humana para os cursos de enfermagem tem sido desenvolvida com conceitos básicos mínimos e não existe formalmente nenhuma especialização nesta área no Brasil. O conteúdo de genética trabalhado durante a graduação, na maioria das escolas é abordado no primeiro ano do curso, sendo restrito a aberrações cromossômicas e nenhum enfoque clínico.

Na Universidade Federal de São Paulo (USP) conta com a atuação de uma enfermeira no setor de Medicina Fetal desde a criação em 1988, tem ampliado seus conhecimentos para melhor desempenhar seu papel assistencial junto a essa população desenvolveu mestrado em morfologia, com área de concentração em genética. A partir desta formação iniciou em 1994 junto à disciplina de Saúde Pública aplicada à Enfermagem, o desenvolvimento de conteúdos programáticos na graduação em enfermagem, abordando conceitos básicos de aconselhamento genéticos, principalmente relacionados à medicina fetal e sua aplicação prática.

Apesar desses avanços em relação a atuação do profissional da enfermagem na área de diagnóstico pré-natal no Brasil, ainda é deficiente a formação desse profissional na área de genética.

## 1.4 Genética e Credenciamento

O Credenciamento em genética clínica prevê o reconhecimento para a prática clínica de enfermagem. Enfermeiros que possuem Mestrado em genética podem qualificar para prática avançada em Genética clínica. Profissionais da enfermagem interessados em mais informações podem visitar o site <http://www.geneticnurse.org>.

O enfermeiro geneticista é um profissional com a educação especial e de formação em genética para ajudar as pessoas em risco ou afetadas por doenças genéticas para estratégias para alcançar e manter a saúde. Muitas doenças comuns são conhecidas por ter um componente genético, incluindo o doenças do coração, diabetes e Alzheimer. O profissional credenciado poderá realizar avaliação de risco, analisar a contribuição genética para o risco de doença e discutir o impacto do risco na gestão de saúde para os indivíduos e famílias. Além de prestar cuidados de enfermagem aos pacientes e familiares.

Em 1995, deu início a uma disciplina no curso de Especialização em Enfermagem em neonatologia denominada Saúde Fetal, com o objetivo de aprofundar os conceitos sobre malformações congênitas, tipos de intervenções possíveis de serem realizadas durante a gestação e suas repercussões no cuidado com o recém-nascido e sua família.

## **2. OBJETIVOS**

Avaliar a atuação do profissional da enfermagem na genética clínica no Brasil.

Fazer um levantamento junto ao COREN da atuação do profissional da enfermagem em clínicas de genética no Brasil.

Informar sobre o credenciamento do enfermeiro como geneticista.

Evidenciar a importância do profissional da enfermagem no diagnóstico de distúrbios genéticos e na não detecção em exames de pré-natal.

### **3. METODOLOGIA**

Trata-se de um estudo exploratório-descritivo de abordagem qualitativa, para avaliar a atuação e credenciamento do profissional da enfermagem na genética clínica no Brasil. Pelo caráter qualitativo do estudo, foram investigados primeiramente no COREN os profissionais de enfermagem atuantes na genética clínica e quais clínicas e hospitais disponibilizam abordagem em genética como cariótipo, terapia gênica, reprodução assistida, pesquisa com células tronco e amplitude do tema para atuação do profissional de enfermagem.

Foi investigado como o profissional pode se tornar habilitado para os procedimentos em genética clínica e evidenciou a importância do profissional da enfermagem no diagnóstico de distúrbios genéticos e no diagnóstico com exames pré-natal. A busca de informações foi realizada por meio eletrônico e por telefone sobre a atuação do profissional da enfermagem na genética clínica e o processo de credenciamento do mesmo.

No final, uma palestra foi apresentada na II Jornada de Enfermagem (15 e 16 de agosto de 2013) com todas as informações obtidas junto ao COREN e a pesquisa eletrônica além de pontuar a importância da genética clínica realizada pelo profissional da enfermagem. Todos os dados foram tabulados e realizados a estatística adequada para pesquisa qualitativa.

## **4. RESULTADOS E DISCUSSÕES**

### **4.1 Atuação do profissional da enfermagem na genética clínica no Brasil.**

No contexto clínico, o enfermeiro é o profissional de saúde que passa maior tempo em contato direto com o paciente, sendo o primeiro a notar características dismórficas em um recém-nascido, a prover informações para pacientes sobre a natureza de uma doença crônica recentemente diagnosticada, contribuir para o repensar de questões levantadas sobre o significado dessa doença para os próprios pacientes e para seus familiares e a lidar com o complexo espectro da resposta humana à saúde e à doença (Jenkins; Lea, 2005).

A atuação da enfermagem é extensa na genética clínica, porém não existe um credenciamento nacional para o profissional da enfermagem interessado no credenciamento como são disponibilizados no exterior pela ISONG (Sociedade Internacional dos Enfermeiros Geneticistas).

No programa saúde da família os enfermeiros tornaram-se elos vitais entre indivíduos, famílias e o sistema de saúde. A enfermagem possui imensa contribuição a oferecer, educando pacientes, famílias, outros profissionais de saúde e o público sobre o cuidado de saúde baseado em genômica, advogando a favor desses pela segurança e justiça no uso de tal tecnologia e na coordenação personalizada da assistência durante todas as etapas da vida (Jenkins; Lea, 2005).

A atuação do profissional da enfermagem na genética clínica no Brasil não esta veiculado ao COREN ou COFEN depende de cursos de pos-graduação na área de genética humana e da experiência em pesquisas, ou seja não proporciona ao profissional uma formação completa como a do exterior

A ênfase dos serviços em genética, localizados predominantemente em Instituições de Ensino Superior (IES) de grandes metrópoles, é dada às áreas de dismorfologia e citogenética. Laboratórios de genética bioquímica são escassos e os de genética molecular, incipientes e restritos. Um programa de controle de distúrbios hereditários tem sido definido como uma estratégia integrada que combina a melhor assistência possível com medidas de prevenção, por meio de educação comunitária,

triagem populacional, aconselhamento genético e disponibilidade de diagnóstico pré-natal, objetivando auxiliar pessoas com distúrbios genéticos e suas famílias a viver e a se reproduzir tão normalmente quanto possível.

A definição do número de serviços requer a análise de vários fatores tais como tamanho do país, situação econômica e impacto relativo dos distúrbios genéticos e defeitos congênitos sobre a população. De um modo geral, admite-se um centro para 5-10 milhões de pessoas, desde que o sistema de saúde seja regionalizado, sem duplicação de funções e com harmonia entre os níveis primário e secundário de assistência.

#### **4.2 Levantamento junto ao COREN da atuação do profissional da enfermagem em clínicas de genética no Brasil.**

Em contato por telefone e e-mail foi obtido do COREN-SP que não existem critérios para o credenciamento como enfermeiro geneticista no Brasil. Não se tem um controle dos profissionais da enfermagem que trabalham em áreas específicas como a genética clínica.

No Brasil, a especialidade de genética clínica é recente, tendo sido reconhecida pelo Conselho Federal de Medicina (CFM) em 1983 e incluída na lista de 50 especialidades com representação no CFM, na Associação Médica Brasileira (AMB) e na Comissão Nacional de Residência Médica (CNRM).

Ainda falta reconhecimento das potencialidades e da autonomia dos enfermeiros no campo da genética no Brasil, contrariamente ao que se observa nos países desenvolvidos. Oportunidades de educação em genética não estão igualmente disponíveis para todos os enfermeiros brasileiros, portanto, está sendo realizado um levantamento nacional junto aos 496 cursos de graduação em enfermagem, procurando conhecer o panorama nacional do ensino de genética para a enfermagem, com o propósito de propor diretrizes para integração de um currículo mínimo de genética específico para enfermeiros (Horovitz, 2003).



#### **4.3 Informar sobre o credenciamento do enfermeiro como geneticista.**

De 68 currículos pesquisados por busca com descritores específicos para enfermagem e genética clínica analisados somente 50% eram realmente de enfermeiros capacitados para atuar como enfermeiro geneticista e nenhum eram credenciados pela ISONG.

. Alguns locais para o profissional da enfermagem poder se atualizar segue abaixo:

**FIOCRUZ - Capacitação profissional em serviço cuidados em enfermagem pediátrica: uma abordagem em doenças crônicas e genéticas**

**IBPEX - Instituto Brasileiro de Pós-Graduação e Extensão - Especialização Enfermagem em Genética**

**Pós-graduação em Genética (Mestrado e Doutorado) – exemplos USP; UNICAMP; UFU; UNESP; UFRS; UFRJ**

**Sociedade Brasileira de Genética Clínica (SBGC)**

**USP-Bauru CENTRINHO - Capacitação 46º Curso de Anomalias Congênitas Labiopalatinas 22 a 24 de agosto de 2013**

Foi realizada uma palestra com todas as informações levantadas na II Jornada de Enfermagem da FEMA.

#### **4.4 Evidenciar a importância do profissional da enfermagem no diagnóstico de distúrbios genéticos e na não detecção em exames de pré-natal.**

O aconselhamento genético é um diálogo entre um profissional da enfermagem, preferencialmente especializado em genética, sobre problemas de saúde relacionados a doenças hereditárias e/ou genéticas com a família envolvida ou com as pessoas acometidas por tal, com fins de esclarecer sobre a patologia, as características, riscos de desenvolver e transmitir, bem como prevenir ou melhorar.

O profissional responsável pelo aconselhamento genético é um facilitador na transferência dos conhecimentos clínicos para a família, que lidará com essas

modificações genéticas e necessita além de um conhecimento amplo do assunto, precisa conhecer os princípios éticos nesta temática.

No Brasil, foi implantada uma sociedade de enfermagem genética, contribuindo para a evolução da área por enfermeiros. A Sociedade Brasileira de Enfermagem em Genética (SOBREGEN) é formada por profissionais idealizadores de uma enfermagem comprometida com a assistência, o ensino e a pesquisa em genética, que acompanham os avanços tecnológicos e as novas descobertas, preservando a essência do cuidar “do ser”. Promove cursos e eventos de capacitação e atualização visando o desenvolvimento profissional na área e concede o Título de Especialista em Enfermagem em Genética, vinculada com a ABEn/COREN em conformidade com a regulamentação específica.

**Tabela 1 - Principais instituições que atuam na genética clínica no Brasil.**

<b>INSTITUIÇÃO</b>	<b>GENÉTICA</b>	<b>LOCAL</b>
Sobregen – Sociedade Brasileira de Enfermagem em genética	Atualização	<a href="http://www.sobragen.org.br">www.sobragen.org.br</a> Curitiba-PR
Departamento de Genética Médica da Faculdade de Ciências Médicas da Unicamp	Aconselhamento genético Hemoglobinopatias	Campinas
<b>LABORATORIO GENE</b>	<b>Citogenética pré natal</b>	<a href="http://laboratorio gene.info/ConhecaGENE/index.htm">http://laboratorio gene.info/ConhecaGENE/index.htm</a> <b>Minas Gerais</b>
<b>USP-Ribeirão Preto</b>	<b>Citogenética</b>	<a href="http://www.fmrp">http://www.fmrp</a> <b>São Paulo</b>
EmbryoConsult	<b>Aconselhamento</b> <b>Diagnóstico</b>	<a href="http://embryoconsult.com.br/index.php">http://embryoconsult.com.br/index.php</a>

De modo geral, a formação acadêmica do aluno de enfermagem possibilita uma abordagem holística do cuidado em saúde. O número de serviços de genética

existentes no País tem sido cada vez mais elevado além de procedimentos ainda intra uterinos que requer a técnica e habilidades do profissional da enfermagem.

Os Testes genéticos pré-natal atuais são:

- Ultrassom translucencia nugal ou morfológico para fenda labial
- Amniocentese 15- 18 semana 1 a 400 procedimentos pode gerar aborto
- Punção de vilosidades corionicas 10-12 semana - Estagio de aborto oferece menor risco porem procedimento altamente invasivo pode causar defeitos – permite fazer o cariótipo
- Teste do sangue materno – alfa-fetoproteina alterado anomalias do tubo neural ou outros distúrbios
- diagnostico fetal não invasivo sangue materno – DNA fetal
- diagnostico genético pré-implantação combinados com implantação in vitro remove uma célula do embrião com 16 células e realiza-se analise de dna, analise cromossômica e analise química

Para enfrentar o problema da iniquidade de acesso recomenda que os gestores de saúde assumam o compromisso de implantar serviços de genética comunitária. Para tanto, deve-se buscar a interseção com serviços já existentes no nível primário de atenção à saúde. O investimento necessário para organizar serviços comunitários de genética é relativamente pequeno, comparado ao sofrimento humano e aos custos sociais e financeiros, relacionados aos defeitos congênitos. Além disso, prioridades podem ser estabelecidas, não sendo necessário implementar todas as ações ao mesmo tempo.

## **5. CONSIDERAÇÕES FINAIS**

Os enfermeiros devem adquirir conhecimentos básicos para atenderem às novas demandas do cuidado de saúde baseado em genômica. Assim, pode-se concluir que, infelizmente, ainda falta um credenciamento por parte do COREN/COFEN desse profissional que é essencial no processo de prevenção e qualidade de vida de indivíduos portadores de doenças genéticas.

## 6. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Anderson, G., Yetter, C., Monsen, R. Genetics, nursing, and public policy: setting an international agenda. **Policy, Politics, and Nursing Practice**, v.1, n.4, p.245-255, 2000.

Anderson, G. W.; Monsen, R. B.; Rorty, M. V. Nursing and Genetics: A Feminist Critique Moves us Towards Transdisciplinary Teams. **Nursing Ethics**, v.7, n.3, p. 191-204, 2000

Barnard, K.E., Powell, M. L. **Teaching the mentally retarded child a family care approach**. Saint Louis: C.V. Mosby,1972.

Feetham SL, Williams JK, editors. Genetics in Nursing. **Geneva (CH): International Council of Nurses**; 2004.

Flória-Santos, M.; Nascimento, L.C. Perspectivas históricas do Projeto Genoma e a evolução da enfermagem. **Revista Brasileira de Enfermagem**, v.59, p.358-361, 2006.

ISONG International Society of Nurses in Genetics. Statement on the scope and standards of genetics nursing. American Nurses Publishing, Washington (DC): American Nurses Association. Disponível em: <http://www.isong.org/>. Acesso em:03/08/2012.

Jenkins JF, Lea DH. Nursing Care in the Genomic Era: a case-based approach. Sudbury (CA): Jones & Bartlett Publishers; 2005.

Jenkins, J.; Calzone, K.A. Establishing the essential nursing competencies for genetics and genomics. **J Nurs Scholarsh**, v. 39, n.1, p.10-60, 2007.

Gene testing. Disponível em URL:

[http://www.ornl.gov/TechResources/Human\\_Genome/medicine/genetest.html#](http://www.ornl.gov/TechResources/Human_Genome/medicine/genetest.html#)

acesso: 25-07-2013

Genetics Nurses. Disponível em <http://www.genetics4nurses.com/> Acesso em: 03/08/2012

Greco, K. ISONG news. **MEDSURG Nursing**, v.11, n.3, p.152, 2002.

Greco KE. Nursing in the genomic era: nurturing our genetic nature. **Medsurg Nurs.**, 12(5): 307-312, 2003

Greco, K., Anderson, G. Redressing Policy in Cancer Genetics: Moving Toward Transdisciplinary Teams. **Policy, Politics, and Nursing Practice**, v.3, n.2, p.129-139, 2002.

Horovitz DDG. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: Propostas para estruturação e integração da abordagem no sistema de saúde. [tese] Rio de Janeiro (RJ). Curso de Pós-graduação em Saúde Coletiva/UERJ; 2003.

Olsen SJ, Feetham SL, Jenkins J, Lewis JA, Nissly TL, Sigmon HD, Thomson EJ. Creating a nursing vision for leadership in genetics. **Medsurg Nurs.** v.12, n.3, p.177-83, 2003