

Portal de Boas Práticas em
Saúde da Mulher, da Criança
e do Adolescente



ATENÇÃO ÀS
MULHERES

ACONSELHAMENTO GENÉTICO



Considerando que cerca de 80% das Doenças Raras são de origem genética, o Aconselhamento Genético é fundamental na atenção às famílias e pessoas com essas doenças.

Ministério da Saúde, 2014.



Objetivos dessa apresentação:

- Definir Doenças Raras;
- Apresentar o papel do Aconselhamento Genético no cuidado às pessoas;
- Apontar a importância do Aconselhamento Genético como ação preventiva e de orientação para as famílias.



Definição

Doenças Raras

- A Organização Mundial de Saúde, define uma Doença Rara como aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos.
- As Doenças Raras são caracterizadas por uma ampla diversidade de sinais e sintomas e variam não só de doença para doença, mas também de pessoa para pessoa acometida pela mesma condição.



Para que o
**Aconselhamento
Genético?**

Cerca de 80% das Doenças
Raras são de origem
genética



Nesse cenário o **Aconselhamento
Genético** é fundamental na atenção e
apoio às famílias e pessoas com tais
doenças.



Modalidades de Aconselhamento Genético

Retrospectiva: quando já existe o problema e a causa e o risco da doença precisam ser discutidos. Para saber se corre riscos de reincidência é importante conhecer a doença detalhadamente, estudar o caso para estabelecer os riscos.

Prospectiva: envolve identificar fatores de risco no casal ou na comunidade para reduzir a probabilidade do problema vir a acontecer. Essa modalidade é a que deve ser utilizada se a proposta é a prevenção primária de modo que a população possa ser orientada sobre a possibilidade de um determinado problema e então tomar medidas/precauções para poder evitá-lo.



Enquanto na **modalidade retrospectiva uma família se beneficia**, na **modalidade prospectiva uma comunidade se beneficia**.



Legislação

- **PORTARIA Nº 81, DE 20 DE JANEIRO DE 2009:** Institui, no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica.
- **PORTARIA Nº 199, DE 30 DE JANEIRO DE 2014:** Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio.
- **PORTARIA Nº 981, DE 21 DE MAIO DE 2014:** Altera, acresce e revoga dispositivos da Portaria nº 199/GM/MS, de 30 de janeiro de 2014, que institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio.



Diretrizes para Atenção integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde

- Documento que estabelece Diretrizes para o cuidado às pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde.
- Contém orientações aos gestores municipais, estaduais e do Distrito Federal para a regulação do acesso à assistência e habilitação dos serviços.
- Tem como objetivo a estruturação do atendimento no âmbito do SUS, assistência integral aos usuários da Saúde Pública e uso adequado dos recursos pelos gestores no processo de organização dos serviços.



Aconselhamento Genético

O **Aconselhamento Genético** é um processo de comunicação que lida com problemas humanos associados à ocorrência ou ao risco de ocorrência de uma doença genética em uma família.

- Tem o papel de avaliar como a hereditariedade contribui para a doença, o risco de recorrência da doença nos familiares e dar suporte e orientações frente ao risco de recorrência.
- Para o aconselhamento genético os profissionais devem estar preparados para orientar as pessoas com Doenças Raras assim como seus familiares sobre o diagnóstico e manejo necessário para o cuidado.



Aconselhamento Genético

O Aconselhamento Genético está para além da prática de dar a informação sobre os riscos reprodutivos. Trata-se de informar os aspectos envolvidos na doença e as opções reprodutivas.

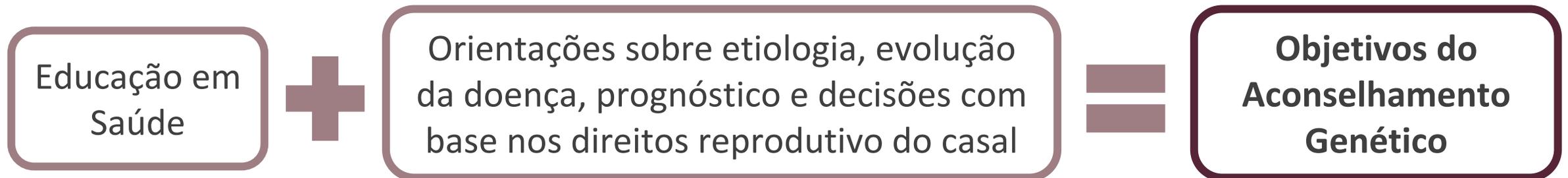
Também deve exercer:

- ✓ Proporcionar orientações para as famílias tomarem suas decisões livres e conscientes.
- ✓ Os indivíduos não podem ser privados do seu direito de decisão reprodutiva.
- ✓ É vedado ao profissional que realiza Aconselhamento Genético recomendar, sugerir ou indicar condutas às famílias e/ou indivíduos, ou exigir deles alguma postura frente as orientações dadas.
- ✓ A decisões dos indivíduos/famílias deve ser livre e pessoal, isentas de influencias externas de profissionais e/ou instituições.
- ✓ As orientações sobre o risco de determinada doença de base genética deve ser feita de forma a esclarecer as opções frente ao risco de ocorrência ou recorrência da doença.



Objetivos do Aconselhamento Genético

- O **Aconselhamento Genético** deve dar subsídios para as escolhas que as famílias julgarem mais apropriadas, diante da possibilidade de uma Doença Rara, assim como para o preparo e adaptações frente a doença já estabelecida.
- O aconselhamento genético deve ser realizado para os indivíduos e famílias com Doenças Raras de origem genética ou sob risco de desenvolvê-la.





Indicações do Aconselhamento Genético

- Pessoas com **doenças genéticas raras previamente diagnosticadas** sem Aconselhamento Genético e seu familiares;
- Indivíduos, casais e gestantes com **questionamento sobre riscos** individuais ou para **prole futura** em função de doença genética rara (confirmada ou sob suspeita) na família;
- Gestantes/casais com **suspeita de doença genética rara** na gestação em curso que ainda não tenham sido encaminhados para o Aconselhamento Genético.



Doenças Raras e o Aconselhamento Genético na Rede de Atenção à Saúde

- Serviços de saúde adequadamente estruturados e articulados na rede de atenção é fundamental para garantir a integralidade no cuidado.
- A Atenção Primária à Saúde (APS) tem papel central na identificação de indivíduos e famílias que devem se beneficiar do aconselhamento genético.
- Os serviços ambulatoriais especializados devem ser compostos por: serviços especializados e pelos centros de referências em Doenças Raras.
- Protocolos e fluxos de encaminhamentos/compartilhamento de casos devem estar bem definidos e de fácil acesso para uso dos profissionais.
- O aconselhamento genético deverá ser realizados no SUS nos serviços pactuados e habilitados de acordo com a portaria vigente.



Papel da Atenção Primária à Saúde no cuidado às pessoas com Doenças Raras

- As equipes de saúde da família junto aos Núcleos de Apoio ao Saúde da Família devem participar da assistência à pessoas com Doenças Raras.
- A APS deve ser uma das porta de entrada para pessoas com Doenças Raras e suas famílias.
- Deve participar no processo de orientação para a prevenção de anomalias congênitas, deficiência intelectual, erros inatos do metabolismo, doenças raras não genéticas e também ao reconhecimento do indivíduo com necessidade de atendimento em doenças raras.
- Deve encaminhar para os serviços especializados e centros de referência pessoas com doenças raras de origem genética ou não genética.



Papel da Atenção Primária à Saúde no cuidado às pessoas com Doenças Raras

- Deverá dar seguimento aos aconselhamentos genéticos realizados nos serviços especializados.
- Participar do cuidado e orientação do cuidado às famílias no seu território adscrito.
- Garantir a continuidade do cuidado dos indivíduos com Doenças Raras e que estão sendo acompanhados, também, por outro nível assistencial.
- Trabalhar na perspectiva da equipe multiprofissional e da interdisciplinaridade, junto ao NASF.



Papel da Atenção Primária à Saúde no cuidado às pessoas com Doenças Raras

- Modalidade de cuidado substitutiva ou complementar às já existentes.
- Tem como proposta a promoção à saúde, prevenção e tratamento de doenças, bem como reabilitação, prestadas em domicílio, continuidade e integralidade do cuidado.
- Garantir o acesso ao atendimento, ao diagnóstico e ao tratamento por especialistas em doenças raras, quando necessário, ou seja deve ser capaz de fazer o compartilhamento do cuidado e encaminhamentos de modo as pessoas com Doenças raras terem acesso aos diferentes níveis de atenção.
- Trabalhar na perspectiva do cuidado interdisciplinar com equipe multiprofissional.
- Contribuir com a articulação ente usuário, cuidados e serviços de saúde de modo a favorecer cuidado com qualidade e eficaz ao usuário e sua família.



Papel da Atenção Ambulatorial Especializada e Hospitalar no cuidado às pessoas com Doenças Raras

- Ações e serviços de urgência, serviços de reabilitação, ambulatorial especializado e hospitalar que devem dar retaguarda à Atenção Primária à Saúde.
- Os Serviços de Atenção Especializada e Centros de Referência em Doenças Raras, devem ser serviços estruturantes da Rede de Atenção às Pessoas com Doenças Raras.
- Os Serviços Especializados e os Centros de Referência devem executar ações preventivas, diagnósticas e terapêuticas para Doenças Raras de origem genética e não genética.
- Os Centros Especializados em Reabilitação fazem parte dos serviços para atendimento e acompanhamento de pessoas com Doenças Raras.



Atenção Ambulatorial Especializada deve garantir:

- Acesso a recursos diagnósticos e terapêuticos, mediante protocolos e diretrizes;
- Orientações e informações de qualidade para a família e comunidade;
- **Aconselhamento genético**, quando indicado.
- Cuidado coordenado, integrado desde a prevenção, acolhimento, diagnóstico, tratamento e reabilitação.
- Apoio matricial para a Atenção Primária à Saúde pré e pós aconselhamento genético.



- A assistência às Doenças Raras deve fazer parte da assistência no Sistema Único de Saúde de forma planejada e qualificada.
- A Rede de Atenção à Saúde deve ser fortalecida para que os diferentes níveis de atenção executem da melhor forma o seu papel na assistência à saúde.
- A Atenção Primária à Saúde tem papel central no processo de identificação de casos e coordenação do cuidado.
- A Atenção Ambulatorial Especializada e a Hospitalar devem estar preparadas para ser retaguarda da APS.
- O cuidado às Doenças Raras e identificação de indivíduo e famílias que podem se beneficiar do aconselhamento genético deve ser multiprofissional e interdisciplinar.



O aconselhamento genético deve ser uma estratégia preventiva capaz não somente de evitar um dado evento, mas de dar a liberdade de escolhas orientadas pelos indivíduos e famílias.



Referências

- Brasil. Ministério da Saúde. Gabinete do Ministro. Portaria Nº 81 de 20 de Janeiro de 2009. Institui, no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica.
- Brasil. Ministério da Saúde Gabinete do Ministro. Portaria Nº 199, de 30 de Janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio.
- Brasil. Ministério da Saúde. Gabinete do Ministro. Portaria Nº 981, de 21 de Maio de 2014. Altera, acresce e revoga dispositivos da Portaria nº 199/GM/MS, de 30 de janeiro de 2014, que institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio.
- Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS / Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. – Brasília: Ministério da Saúde, 2014.

Portal de Boas Práticas em
Saúde da Mulher, da Criança
e do Adolescente



ATENÇÃO ÀS
MULHERES



ACONSELHAMENTO GENÉTICO

Material de 14 de abril de 2022

Disponível em: portaldeboaspraticas.iff.fiocruz.br

Eixo: Atenção às Mulheres



Aprofunde seus conhecimentos acessando artigos disponíveis na biblioteca do Portal.