



ARTIGO – Sugestão para 8/12 – Dia Nacional da Família

## **Aconselhamento genético no contexto familiar**

*Fernanda Soardi*

*Assessora Técnica em Genômica e Genética do Laboratório Lustosa*

Nas últimas semanas, um vídeo sobre a importância do teste do pezinho ampliado foi largamente divulgado em diferentes mídias sociais e reforçou a relevância dos exames genéticos e bioquímicos desde o começo da vida. O impacto desses testes pode ser norteador na vida do indivíduo e também da sua família. Dessa forma, no dia 8 de dezembro, data em que comemoramos o Dia Nacional da Família, direcionamos o nosso olhar para o aconselhamento genético e sua importância na vida familiar.

Em linhas gerais, o aconselhamento genético consiste em um atendimento especializado, uma conversa conduzida por um geneticista para esclarecer os riscos e propensões de uma determinada característica ou doença ocorrer em uma família. Como informações complementares, alguns exames podem ser sugeridos e, de acordo com os resultados, estratégias de acompanhamento clínico e investigação familiar podem ser consideradas. Isso tem se tornado cada vez mais presente na nossa realidade, a começar pelo acompanhamento de recém-nascidos.

Felizmente, a realização desse tipo de triagem em recém-nascidos assintomáticos tem aumentado no Brasil. Esses exames, em complemento ao teste do pezinho convencional, podem ser realizados nos primeiros dias de vida do bebê, tais como: teste do pezinho ampliado (existem diferentes opções disponíveis), teste para imunodeficiências e o teste da bochechinha. Esses exames avaliam ou triam o risco da pessoa desenvolver determinadas doenças ou problemas de saúde.

Ainda na infância, outros exames genéticos podem ser realizados para identificar alterações moleculares que justifiquem condições de saúde existentes ou de risco aumentado. Muitas vezes, esse tipo de investigação é sugerida enquanto não há manifestação clínica, mas que devido ao histórico familiar há a possibilidade de se manifestar em diferentes fases da vida.

Independentemente do tipo de exame genético ou da idade em que ele é realizado, a identificação de uma causa para uma determinada condição pode alterar a rotina e a vida do indivíduo e da sua família. A depender da alteração genética identificada, pode ser necessário: alteração da dieta, uso de medicações frequentes, acompanhamento

clínico personalizado, uma rotina de realização de exames laboratoriais, aconselhamento pré-gestacional, entre outros.

Em muitos casos, a família precisa se adaptar à nova realidade e estruturar seu dia-a-dia, sua rotina, de acordo com as novas demandas. Quando nos deparamos com relatos pessoais sobre o impacto de uma condição clínica de origem genética na família, podemos mensurar os benefícios do aconselhamento genético no contexto familiar.