



Bloco de Esquerda

*Grupo Parlamentar*

## PROJETO DE RESOLUÇÃO N.º 1506/XIII/3.<sup>a</sup>

### RECOMENDA AO GOVERNO A REGULAMENTAÇÃO DA PROFISSÃO DE ACONSELHADOR GENÉTICO

O conhecimento de um diagnóstico de doença rara pode ser muito disruptivo para o doente que o recebe, bem como para toda a sua família, sobretudo no caso de doenças hereditárias. É fundamental que os riscos para familiares seja comunicado de forma adequada e cuidada, por um profissional especializado e conhecedor dos princípios genéticos e das técnicas de comunicação necessárias. Incluído numa equipa multidisciplinar de centros ou serviços de genética médica, o aconselhador genético pode desempenhar um papel crucial, bem como contribuir para o mais célere atendimento dos utentes diagnosticados com doenças raras.

Até meados do século XX, a prática do aconselhamento genético havia sido matizada pelos fortes movimentos sociais e eugénicos da época. Em 1947, Sheldon Reed introduziu o termo genetic counseling delineando três componentes fundamentais: (1) o conhecimento da genética humana; (2) o respeito pela sensibilidade, pelas atitudes e reações dos utentes; e (3) o ensino e disponibilização de informação genética aos utentes tão amplamente quanto possível (Reed, 1955).

O primeiro curso de formação de profissionais de aconselhamento genético teve lugar no Sarah Lawrence College nos EUA, em 1969. O currículo académico, já na altura, incluía o estudo das dimensões psicossociais e dos aspetos clínicos das doenças genéticas. O profissional de aconselhamento genético pretendia, assim, ser um híbrido das competências clínicas e do processo de aconselhamento.

Em 1975, a Sociedade Americana de Genética Humana publicou uma definição de aconselhamento genético que, em muitos aspetos, prevalece ainda hoje. O aconselhamento genético é concebido como um processo de comunicação que aborda a ocorrência ou o risco de recorrência de uma (possível) doença genética na família. O processo envolve a atenção de um profissional devidamente treinado para ajudar o indivíduo e a sua família a: 1) compreender as características clínicas da doença; 2) calcular quanto a hereditariedade contribui na sua transmissão e o risco de recorrência nos seus familiares; 3) avaliar as suas opções face ao seu risco de recorrência; 4) utilizar a informação genética de forma pessoalmente significativa promovendo a sua saúde, minimizando o dano psicológico e potenciando o controlo pessoal; 5) escolher o curso de ação adequado à sua perceção do risco e os projetos familiares e atuar em conformidade com tal decisão; e 6) ajustar-se adequadamente à presença da doença em familiares afetados e/ou ao risco de recorrência noutros familiares.

À exceção dos EUA, onde a formação de profissionais de aconselhamento genético existia desde 1969, esta especialização tem sido muito mais recente noutros países, como no Canadá (1983), Austrália (1996) e Cuba (1999). Na Europa, a formação deste tipo de profissional existia apenas em Inglaterra (Manchester) desde 1992, sendo criado depois um outro no País de Gales (Cardiff), em 2000. Muito recentemente, porém, têm vindo a ser criados e reconhecidos outros cursos profissionalizantes em aconselhamento genético em vários países europeus: é o caso da Noruega, iniciado em 2001 (Bergen), e da França, iniciado em 2004 (Marselha). Outros países, como a Holanda (Groningen), possuem mestrados ou outro tipo de formações em genética, incluindo a profissionalização em aconselhamento genético. Em 2008, iniciaram-se mestrados profissionalizantes em aconselhamento genético em Espanha (Barcelona) e Itália (Génova).

A profissão de técnico em aconselhamento genético tem vindo a ser cada vez mais reconhecida a nível internacional. Em 2009 formou-se a European Network of Genetic Nurses and Counsellors, onde todos estes mestrados, incluindo o português, iniciado em setembro de 2009 na Universidade do Porto, estão representados através de coordenadores e alguns alunos. O European Board of Medical Genetics é uma iniciativa da European Society of Human Genetics que visa a harmonização a nível europeu de conteúdos e organização curricular para a definição de um mínimo de requisitos, tendo

em vista a preparação de um reconhecimento entre os distintos programas já existentes a nível europeu, para os diversos especialistas em genética (geneticistas clínicos, geneticistas laboratoriais e aconselhadores genéticos).

As doenças genéticas e o carácter hereditário da sua grande maioria influenciam as decisões e os projetos de vida, os relacionamentos interpessoais, as crenças, a identidade pessoal, e a estrutura e organização familiar tornando o aconselhamento genético um processo complexo. Daí que no processo de aconselhamento genético deve estar envolvida uma equipa multidisciplinar constituída por: médico geneticista, enfermeiro especialista em genética, aconselhador genético, psicólogo, assistente social, entre outros. Estes profissionais têm funções distintas, mas complementares.

A nível europeu, o profissional de aconselhamento genético possui habilitações ao nível da licenciatura (como, por exemplo, em enfermagem, psicologia, biologia, assistência social ou medicina) e, a posteriori, recebe formação especializada a nível de mestrado em competências para o aconselhamento genético. Estas competências desenvolvem-se através de cinco áreas principais, designadamente, Genética médica, Aconselhamento genético, Psicologia clínica, Bioética, Metodologias de investigação, Bioética, e Saúde Pública e Organização dos Serviços.

Estes profissionais possuem capacidades e competências especializadas para, após ter sido feito o diagnóstico médico (clínico e laboratorial) de uma doença hereditária:

- Estabelecer uma relação de empatia com o paciente e familiares, procurando saber quais as suas preocupações e expectativas, proporcionando um ambiente confortável e estabelecendo uma relação de confiança para que se sintam à vontade para falar, exprimir as suas emoções, necessidades e dúvidas;
- Identificar e calcular de forma apropriada riscos genéticos, através da recolha de uma história familiar pormenorizada com suficiente informação médica (pessoal e de familiares), após tentar compreender o padrão de transmissão hereditária em causa;
- Transmitir informação geral sobre a doença apropriada ao seu pedido e às suas necessidades individuais, incluindo a evolução natural da doença e tratamento ou medidas preventivas eventualmente existentes (e referenciá-los aos centros especializados); explicar as opções existentes para a sua reprodução, incluindo os seus

riscos, benefícios e limitações; avaliar a compreensão do paciente relativamente aos tópicos discutidos; dar a conhecer as implicações das experiências pessoais, familiares, crenças, valores e cultura, para o processo de aconselhamento genético;

- Fazer um levantamento das necessidades dos pacientes e os recursos disponíveis para lhe oferecer suporte/apoio, incluindo as associações de doentes, referenciando-os para outros profissionais de saúde ou especialidades médicas quando necessário;

- Utilizar as competências adquiridas sobre aconselhamento genético para os apoiar na sua tomada de decisões de forma ajustada e adequada a cada situação individualmente;

- Documentar adequadamente toda a informação, todas as notas, correspondências mantendo sempre a confidencialidade da informação;

- Encontrar e utilizar informação médica e genética relevante que possa ser utilizada no processo de aconselhamento genético;

- Planear, organizar, e realizar educação profissional e pública;

- Estabelecer relações efetivas de trabalho com uma equipa multidisciplinar, de forma a dar um encaminhamento adequado e ajustado ao paciente e familiares, consoante as suas necessidades;

- Contribuir para o desenvolvimento e a organização dos serviços de genética médica;

- Praticar a profissão de acordo com uma conduta ética apropriada;

- Reconhecer e manter relações profissionais tendo consciência das limitações da sua prática;

- Demonstrar as capacidades e habilidades pessoais de forma a proteger os pacientes de forma segura;

- Apresentar oportunidades para os pacientes participarem em projetos de investigação de forma a promover escolhas mais informadas e esclarecedoras;

- Realizar investigação e monitorizar o processo de aconselhamento genético para garantir a sua efetividade, qualidade e aperfeiçoamento;

- Promover o desenvolvimento profissional, individual e da profissão.

A inclusão de profissionais não-médicos nas equipas multidisciplinares de genética é algo que tem sido expandido por todo o mundo, respondendo às necessidades dos serviços de genética e contribuindo para a difusão da área do aconselhamento genético.

Em suma, o profissional de aconselhamento genético é um profissional treinado que reúne competências para realizar cálculo de riscos genéticos, fornecer informação complexa aos pacientes e familiares de forma simples, prática e ajustada à sua adequada compreensão, apoiando-os face ao diagnóstico e a cada situação particular, facilitando uma tomada de decisão livre mas informada e respeitando as questões éticas e de confidencialidade. São essenciais também a sua contribuição para a formação em genética de outros profissionais de saúde e as ações de promoção e educação em saúde da população em geral, áreas nas quais o profissional de aconselhamento genético também possui competências relevantes.

Em Portugal, algumas doenças hereditárias mostram uma frequência particularmente elevada. São exemplos a fibrose quística, uma das doenças monogénicas mais frequentes na Europa, cuja frequência é, em Portugal, de 25 por 100 mil recém-nascidos, estimando-se, assim, o nascimento de 25 a 30 novos casos por ano e uma frequência de portadores de 1 em cada 30 portugueses. Os dados existentes sobre as anemias hereditárias mostram uma elevada frequência de portadores, sobretudo em alguns concelhos e distritos, como em Évora e Beja. A paramiloidose ou polineuropatia amiloidótica familiar (PAF) tem uma frequência muito elevada, sobretudo ao longo do litoral norte do país. A doença de Machado-Joseph tem uma prevalência nacional média de 2 por 100 mil pessoas; mas, nos Açores, apresenta uma prevalência de 835,2 por 100 mil na ilha das Flores e de 27,1 por 100 mil em S. Miguel; a frequência é menor, ainda que muito acima da média nacional, nalguns concelhos do continente, particularmente na região centro e no vale do Tejo. A doença de Huntington tem uma prevalência mais uniforme, estimada em 5-10 por cada 100 mil pessoas. A ataxia de Friedreich, doença com transmissão autossómica recessiva, tem uma prevalência estimada de 2 por 100 mil pessoas, com uma frequência de portadores que é de 1 em cada 106 indivíduos no nosso país.

Também os cancros familiares, alguns deles muito frequentes, são uma das áreas em que a necessidade de aconselhamento genético mais se faz sentir.

Outras áreas fundamentais para a ação destes profissionais são o aconselhamento genético no contexto do diagnóstico pré-natal e no da medicina reprodutiva.

Perante a realidade do contexto nacional consideramos que é inequívoca a necessidade crescente de integração deste novo profissional como técnico de saúde nos serviços de genética e serviços clínicos interdisciplinares. Como tal, o Bloco de Esquerda propõe que seja reconhecida e regulamentada a profissão de aconselhador genético.

Assim, ao abrigo das disposições constitucionais e regimentais aplicáveis, o Grupo Parlamentar do Bloco de Esquerda propõe que a Assembleia da República recomende ao Governo:

- Que desenvolva as ações necessárias para reconhecer e regulamentar a profissão de aconselhador genético.

Assembleia da República, 17 de abril de 2018.

As Deputadas e os Deputados do Bloco de Esquerda,