

# O ACONSELHAMENTO GENÉTICO NAS PRÁTICAS ASSISTENCIAIS DO ENFERMEIRO

*Daniel Marcelino do Nascimento, Vanessa Alves da Silva. O aconselhamento genético nas práticas assistenciais do enfermeiro. Revista Saúde Dinâmica, vol. 5, núm.2, 2023. Faculdade Dinâmica do Vale do Piranga.*

**SAÚDE DINÂMICA – Revista Científica Eletrônica  
FACULDADE DINÂMICA DO VALE DO PIRANGA**

14ª Edição 2023 | Ano VI – nº 2 | ISSN – 2675-133X

**DOI:10.4322/2675-133X.2023.006**

2º semestre de 2023

## **O ACONSELHAMENTO GENÉTICO NAS PRÁTICAS ASSISTENCIAIS DO ENFERMEIRO**

### **GENETIC COUNSELING IN NURSE CARE PRACTICES**

Daniel Marcelino do Nascimento<sup>1</sup>, Vanessa Alves da Silva<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Discente do Curso de Enfermagem, Faculdade Dinâmica do Vale do Piranga,

<sup>2</sup> Docente no Curso de Enfermagem, Faculdade Dinâmica do Vale do Piranga,

Autor correspondente: danielbrandaog@hotmail.com

#### **Resumo**

O DNA é um composto orgânico que contém informações genéticas no intuito de coordenar o desenvolvimento, funcionamento e transmissão das características hereditárias de cada ser vivo. Ao estudá-lo, grandes descobertas estão sendo realizadas, tais como a associação de genes específicos com a origem de muitas doenças que afligem a humanidade, permitindo assim, tratar ou prevenir essas patologias, repercutindo então, de forma significativa na área da saúde, criando novas demandas de conhecimento aos profissionais que nela atuam. Dentre eles, destacam-se os enfermeiros, que estão incluindo esses conhecimentos em suas práticas assistenciais em todo o mundo, tanto no ensino acadêmico, quanto na pesquisa e na educação dos pacientes. Esta pesquisa, que se trata de um estudo quantitativo/qualitativo, descritivo e exploratório de caráter transversal, teve como objetivo analisar o conhecimento dos enfermeiros da Atenção Primária à Saúde referente ao aconselhamento genético. Para tal, foi aplicado um questionário criado pelo pesquisador contendo questões abertas e fechadas. Para a análise das questões objetivas foi realizada uma estatística descritiva, utilizando-se os gráficos gerados pela plataforma *Google Forms*. Já a análise das questões discursivas foi organizada segundo Bardin, seguindo as três etapas de análise dos discursos. Através do estudo foi possível observar que os enfermeiros possuem um conhecimento básico a respeito do tema, que apresentam dificuldades para abordar a genética em suas consultas de enfermagem e não realizam o aconselhamento genético durante as suas práticas assistenciais e, o principal fator seria a falta de um instrumento que facilite a consulta voltada a genética.

**Palavras-chaves:** Aconselhamento Genético; Enfermagem; Genética.

#### **Abstract**

DNA is an organic compound that contains genetic information to coordinate the development, functioning and transmission of the hereditary characteristics of each living being. By studying it, great discoveries are being made, such as the association of specific genes with the origin of many diseases that afflict humanity, thus allowing to treat or prevent these pathologies, having a significant impact on health, generating new demands for knowledge. to the professionals who work there. Among them, nurses stand out, who are including this knowledge in their care practices around the world, both in academic teaching and in research and patient education. This quantitative/qualitative, descriptive and exploratory cross-sectional study aimed to analyze the knowledge of nurses in Primary Health Care about genetic counseling. For that, a questionnaire prepared by the researcher was applied, containing open and closed questions. For the analysis of the objective questions, a descriptive statistics was performed, using the graphs generated by the *Google Forms* platform. The analysis of discursive questions was organized according to Bardin, following the three stages of discourse analysis. Through the

study, it was possible to observe that nurses have a basic knowledge on the subject, that they have difficulties to approach genetics in their nursing consultations and do not perform genetic counseling during their care practices, and the main factor would be the lack of a instrument that facilitates consultation focused on genetics.

**Keywords:** Genetic Counseling; Nursing; genetics.

## INTRODUÇÃO

O DNA (*Deoxyribonucleic Acid*), também conhecido como genoma, é um composto orgânico que contém informações genéticas no intuito de coordenar o desenvolvimento, funcionamento e transmissão das características hereditárias de cada ser vivo. É composto por 46 cromossomos (23 vindos do pai e 23 vindos da mãe), juntos eles armazenam e repassam todas as informações genéticas do ser humano (VIEIRA, et al., 2006).

Ao estudar o DNA grandes descobertas estão sendo realizadas, tais como a associação de genes específicos com a origem de muitas doenças que afligem a humanidade, permitindo assim, tratar ou prevenir essas patologias. Um estudo pioneiro teve início no ano de 1990 com o intuito de realizar o mapeamento dos genes humanos e determinar a sequência de nucleotídeos que os compõem o “Projeto Genoma Humano”. A iniciativa surgiu nos Estados Unidos e contou com a colaboração de diversos países, entre eles o Brasil. Sua proposta incluía também a criação de um banco de dados com todas as informações genéticas encontradas, facilitando o acesso para os demais membros da comunidade científica (OFFICE OF SCIENCE, 2016).

A pesquisa trouxe grandes avanços científicos relacionados a um novo conceito na origem, diagnóstico e tratamento de doenças, o que repercutiu de forma significativa na área da saúde, criando novas demandas de conhecimento aos profissionais da área (JENKINS e LEA, 2005).

Esses avanços genéticos e tecnológicos têm proporcionado uma nova demanda para os profissionais de saúde, considerando a relação de aspectos genéticos com o risco aumentado para determinadas patologias. Dentre os profissionais, destacam-se os enfermeiros, que estão incluindo esses conhecimentos em suas práticas assistenciais em todo o mundo, tanto no ensino acadêmico, quanto na pesquisa e na educação dos pacientes (FLORIDA-SANTOS e NASCIMENTO, 2006).

Embora pouco se fale sobre a enfermagem na genética, não é recente a brilhante e importante atuação desses profissionais nessa área que só tende a se expandir. O aconselhamento genético está presente na literatura de enfermagem desde o começo da década

de 60, época que o suporte psicossocial e o acompanhamento dos casos eram salientados como responsabilidade do enfermeiro (FLORIA-SANTOS e NASCIMENTO, 2006).

A expressão aconselhamento genético (AG) foi difundida pelo médico norte-americano Sheldon Reed no ano de 1947, traçando um novo e amplo campo de serviço para geneticistas. O AG pode ser entendido como o processo de comunicação que cuida dos problemas humanos associados às doenças genéticas em uma família, envolvendo uma equipe interdisciplinar na tentativa de ajudar os indivíduos e/ou famílias a compreender os fatos médicos, incluído o diagnóstico, o risco de recorrência, o prognóstico e os tratamentos disponíveis (BERTOLLO, 2013).

Enfermeiros têm atuado há mais de quarenta anos como conselheiros e educadores na área da genética, contribuindo para ampliar o conhecimento dos profissionais no processo saúde-doença em relação a aspectos biológicos e psicossociais, gerando uma transformação no modo de assistência à população. O aconselhamento genético tornou-se parte da linguagem sistematizada de enfermagem quando foi adicionado na Classificação das Intervenções de Enfermagem (NIC, *Nursing Interventions Classification*). De acordo com as atribuições gerais do enfermeiro, sua formação e capacitação, conclui-se que ele poderá atuar também na área da genética, recomendando-se para tanto a existência de protocolo institucional que descreva as atividades de competência desse profissional (COREN-SP, 2011; FLORIA-SANTOS e NASCIMENTO, 2006).

A enfermagem, como a ciência do cuidado, constitui-se em uma área de suma importância para a prática assistencial no aconselhamento genético e busca oferecer um serviço de qualidade levando em consideração questões éticas, sociais e culturais, livre de condutas ilegais, como a imperícia, a imprudência e a negligência. O enfermeiro poderá contribuir em todas as questões pertinentes a possíveis alterações genéticas, além de elaborar projetos de pesquisa que sustentem a melhoria da qualidade de vida da população. Vale reforçar que ele também assistirá ao paciente e família em todos os momentos do processo saúde-doença (COREN-SP, 2011).

## **METODOLOGIA**

Trata-se de um estudo quantitativo/qualitativo, descritivo e exploratório de caráter transversal.

Foi aplicado um questionário criado pelo pesquisador, desenvolvido através da plataforma *Google Forms*, contendo perguntas abertas e de múltipla escolha. Os participantes da pesquisa só tiveram acesso ao questionário mediante a aceitação do termo de consentimento livre e esclarecido – TCLE que foi exibido logo após a apresentação do estudo (<https://forms.gle/5XUka3ejSPXteeS29>).

Os participantes foram orientados quanto à forma correta de preencher o questionário, ressaltando que o preenchimento poderia ser realizado onde o respondedor julgasse mais confortável, necessitando apenas de um dispositivo com acesso à internet, podendo ser um computador, notebook, tablet ou até mesmo o celular.

Foi desenvolvido um instrumento que, após validação, será disponibilizado às unidades que compõe a Atenção Primária à Saúde do município onde se concentrou a pesquisa, afim de incentivar e facilitar a consulta de enfermagem voltada a genética/aconselhamento genético (apêndice A).

### **Critérios de inclusão e exclusão**

A população participante do estudo foi composta por enfermeiros atuantes na Atenção Primária à Saúde.

Os critérios de inclusão foram: Ser enfermeiro a mais de seis (6) meses, atuar na Atenção Primária à Saúde e aceitar os termos apresentados no TCLE. Os critérios de exclusão: Foram excluídos aqueles que se encontravam afastados ou de férias.

### **Instrumento de pesquisa**

Existem diversos instrumentos para auxiliar na realização de uma pesquisa. O questionário foi a opção escolhida para concretizar a presente investigação. Para efeito de esclarecimento sobre a escolha, definimos o instrumento “questionário” dentro dos perímetros apresentados por Amaro e outros (2005): “Um questionário é um instrumento de investigação que visa recolher informações baseando-se, geralmente, na inquisição de um grupo

representativo da população em estudo. Para tal, coloca-se uma série de questões que abrangem um tema de interesse para os investigadores, não havendo interação direta entre estes e os inquiridos” (AMARO et al., 2005, p.5).

A importância dos questionários passa também pela facilidade com que se interroga um elevado número de pessoas, num espaço de tempo relativamente curto.

O questionário desenvolvido pelo pesquisador contém dez perguntas, discursivas e de múltipla escolha, abordando sobre conhecimento, atuação e importância do aconselhamento genético na visão dos respondedores.

### **Coleta de dados**

A coleta de dados se deu através do questionário criado pelo pesquisador, desenvolvido através da plataforma *Google Forms*, os participantes receberam orientações sobre o preenchimento e puderam utilizar o tempo que julgassem necessário para respondê-lo, dentro da data limite.

O questionário é composto por questões relacionadas ao conhecimento ou a falta dele no que diz respeito ao aconselhamento genético nas práticas assistências do enfermeiro. Foi disponibilizado o contato do pesquisador e de sua orientadora através do TCLE, para que os participantes fossem capazes de sanar as possíveis dúvidas que poderiam surgir no decorrer da pesquisa.

### **Análise dos dados**

Para a análise das questões objetivas foi realizada uma estatística descritiva, utilizando-se os gráficos gerados pela plataforma *Google Forms*. Os dados foram digitados em planilhas do programa Microsoft Excel 2016 para calcular o conhecimento dos enfermeiros sobre o aconselhamento genético em sua prática assistencial. Já a análise das questões discursivas foi organizada segundo Bardin, seguindo as três etapas de análise dos discursos: 1ª pré-análise; 2ª descrição analítica; 3ª interpretação inferencial.

Vale ressaltar que as questões abertas foram transcritas para manter as respostas fidedignas.

### **Comitê de ética**

Conforme os preceitos estabelecidos pela Resolução 466/2012, a qual regulamenta a pesquisa com seres humanos, esta passou pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Faculdade Dinâmica do Vale do Piranga (FADIP), CAAE 45299821.5.0000.8063.

## **RESULTADOS E DISCUSSÃO**

Para Wanda Horta (1979), enfermagem é a ciência e a arte de assistir o ser humano (indivíduo, família e comunidade), no atendimento de suas necessidades. Ou seja, o enfermeiro assume um papel cada vez mais decisivo e proativo no que se refere à identificação das necessidades de cuidado da população, bem como na promoção e proteção da saúde dos indivíduos em suas diferentes dimensões, sendo importante atuar com humanidade, cordialidade e olhar clínico para que consiga alcançar esse paciente em todos os aspectos.

A incorporação do conceito de genética nas práticas de saúde faz parte de uma nova realidade, exercendo grande influência nos cuidados assistenciais. A informação genética aborda os dados obtidos a partir de sequências gênicas e de análises citogenéticas, além do estudo das características hereditárias. A genômica, por sua vez, abrange as predisposições genéticas individuais e suas interações com fatores ambientais desencadeantes, visando a uma profilaxia personalizada e mais eficaz. Essa área do conhecimento é fundamental na prática de enfermagem, pois, originalmente, grande parte das doenças tem um componente genômico (JENKINS, 2008).

É muito comum os enfermeiros se depararem com situações que exigem conhecimentos na área de genética, principalmente na Atenção Primária à Saúde. O enfermeiro, como conselheiro genético, investigará o histórico familiar do paciente, elaborando um heredograma que inclui parentescos de primeiro, segundo e terceiro grau, afetados ou não por uma doença ou já falecidos. A partir desse ponto, traçará seu plano de cuidados voltados para as características individuais, podendo utilizar-se de aconselhamentos pré e pós-testes genéticos, trabalhando em conjunto com uma equipe multidisciplinar, obedecendo a fluxos e normatizações institucionais. Essas consultas de enfermagem podem, ainda, amenizar o sofrimento dos portadores de patologias genéticas, como também dos seus genitores (GUIMARÃES E COELHO, 2010).



É essencial que os enfermeiros se capacitem para uma oferta de serviço de qualidade ao abordar o aconselhamento genético, proporcionando um cuidado cada vez mais holístico e personalizado para cada paciente.

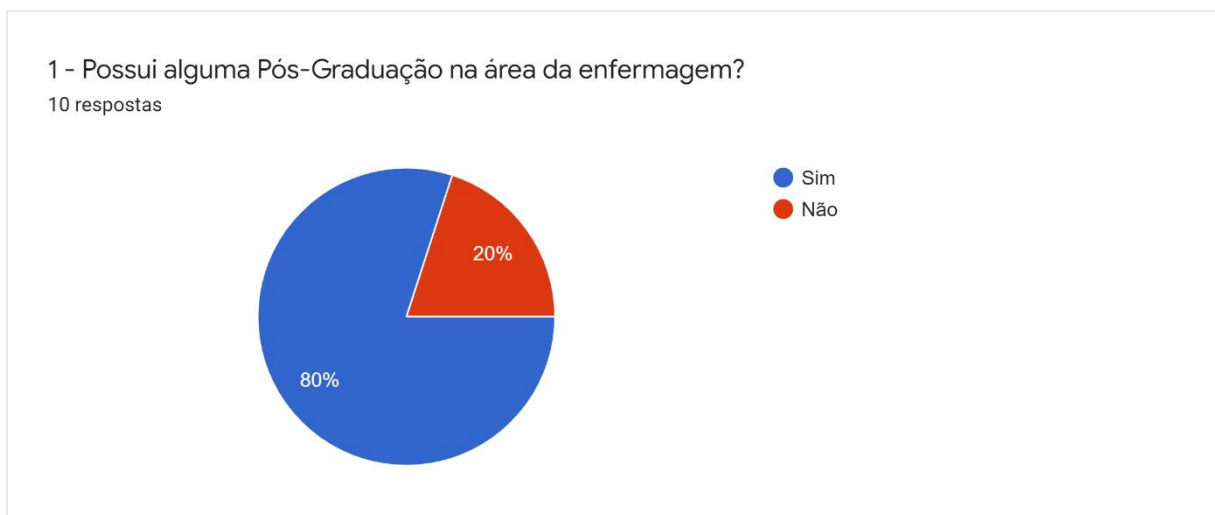
A formação de enfermeiros capacitados e especialistas na área de genética e genômica torna-se cada vez mais importante no mundo, visto que as dez principais causas de mortalidade possuem um componente genético, a integração desse conhecimento é de fundamental importância para a era da medicina de precisão, a fim de proporcionar os melhores cuidados em saúde aos pacientes (CHAIR et al., 2019).

A pesquisa foi realizada em uma cidade da região do Vale do Piranga, Zona da Mata de Minas Gerais, que conta com 13 unidades em sua rede de Atenção Primária à Saúde, onde se concentrou o estudo. O questionário foi apresentado e enviado para os 13 enfermeiros atuantes, onde 10 o responderam.

Os resultados da pesquisa serão descritos a seguir, na íntegra, de acordo com os dados obtidos após organização e análise estatística descritiva das respostas dos 10 participantes.

A figura 1 ilustra os resultados da organização das respostas em relação à variável “Possui pós-graduação na área da enfermagem? ”, onde é possível observar que, a maioria dos respondentes (80%), são pós-graduados.

**Figura 1.** Distribuição das respostas referente a possuir ou não uma pós-graduação na área da Enfermagem.



Fonte: Dados da pesquisa (2022)

Diante de um mercado de trabalho cada vez mais competitivo, os serviços de saúde buscam enfermeiros com o mais alto nível de conhecimento técnico-científico para atuar frente às novas tecnologias, inovações dos meios diagnósticos e terapêuticos. Atualmente, os cursos de graduação oferecem uma visão generalizada da assistência de enfermagem, e a pós-graduação é quem traz a visão de uma enfermagem especialista, para atender à necessidade de aprofundamento e atualização tanto no que se refere à conquista da autonomia profissional, quanto para uma melhor inserção no mercado de trabalho, altamente sofisticado e tecnológico (BURGUESE, 2019).

De acordo com a Faculdade de Ciências Médicas da Santa Casa de São Paulo (2021), o principal objetivo da pós-graduação é aprofundar os conhecimentos, fornecendo um aprendizado específico ao enfermeiro, isto é, tornando-o especialista numa determinada área, além de auxiliá-lo para atender melhor o paciente por meio de capacitação, trazendo novos conhecimentos sobre a área de saúde, promovendo atualização quanto a novas tecnologias, capacitando o estudante para promover um atendimento mais humanizado e preparar o pós-graduando para lidar com novas doenças e protocolos.

A figura 2 ilustra a porcentagem referente aos respondedores terem, ou não, estudado genética durante a graduação. Pode-se observar que 80% estudaram os preceitos em suas disciplinas.

**Figura 2.** Distribuição das respostas referente ter ou não estudado genética durante a graduação.



Fonte: Dados da pesquisa (2022)

Em 1962, foi publicado o primeiro artigo citando a importância da inclusão de conteúdos de genética no currículo de enfermagem e, durante as 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 (FEETHAM et al., 2004).

No século XX, os currículos para graduação de enfermeiros tiveram que ser ajustados à medida que tecnologias emergentes, tais como o eletrocardiograma, a antibioticoterapia e a diálise, modificavam o cotidiano da enfermagem (LEA et al., 2011).

Atualmente, um dos principais desafios para a formação de profissionais de enfermagem, é a integração da genética e da genômica ao cuidado em saúde. Mediante os avanços proporcionados por essas ciências, os enfermeiros precisam se atualizar, por meio da aquisição de saberes nessas áreas de conhecimento e incorporá-los à assistência (CALZONE et al., 2010; HSIAO et al., 2012; THOMPSON; BROOKS, 2011).

No Brasil, tanto alunos como professores dos cursos de enfermagem ainda possuem visão bastante conservadora da genética, provavelmente devido ao conteúdo dos programas, pouco informativos sobre as atribuições próprias dos enfermeiros, sem direcionamento específico para a prática da enfermagem em genética e baseado no modelo biomédico. Logo, é urgente a transformação pedagógica e clínica (FLORIDA-SANTOS, 2004).

Professores que trabalham na graduação de enfermeiros carecem de iniciar um debate para incluir, na formação desses profissionais, além das novas tecnologias genômicas, aspectos referentes às suas implicações para o cuidado individual e coletivo (LEA et al., 2011).

### **Questão 3 – Se não, os princípios básicos foram abordados nas disciplinas?**

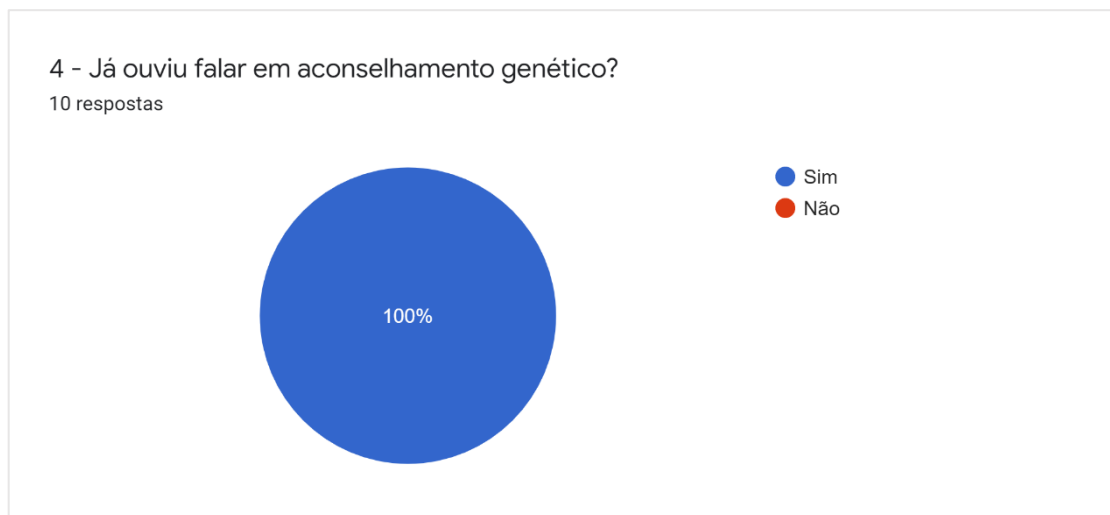
Na pergunta 3, foi questionado se os preceitos básicos da genética foram abordados durante a graduação dos enfermeiros entrevistados, onde, por mais que a maioria (85,7%) tenha algum conhecimento prévio, 14,3% sequer tiveram contato com a genética durante a vida acadêmica.

Embora a enfermagem, enquanto profissão, já reconheça a importância da genética e da genômica na prática clínica, levantamentos realizados em diversos países mostram que esses conteúdos ainda são limitados nos cursos de graduação em enfermagem (JENKINS e LEA, 2005).

O ensino da genética e da genômica precisa consolidar-se na articulação dos princípios da genética básica com os conteúdos da genética humana e da genômica, integrados à prática clínica. Para tanto, é preciso reformular o processo de ensino-aprendizagem, o qual atualmente mostra-se deficiente, pois é notória a dificuldade que a maioria dos estudantes apresenta em reter conhecimentos de disciplinas ministradas no início do curso de graduação, os quais permanecem necessários no ciclo profissionalizante e na prática (SCHANAIDER, 2002).

A figura 3 exhibe se os enfermeiros já tinham conhecimento prévio sobre o que é o aconselhamento genético, onde, 100% afirmaram conhecimento sobre o tema.

**Figura 3.** Distribuição das respostas referente a questão "já ouviu falar em aconselhamento genético?"



Fonte: Dados da pesquisa (2022)

O aconselhamento genético consiste em um acompanhamento do indivíduo e/ou sua família por um profissional capacitado, com o objetivo de prestar atendimento relacionado a prevenção, diagnóstico, prognóstico e tratamento de doenças relacionadas à genética. Esse serviço visa orientar os pacientes sobre todos os aspectos envolvidos com o problema em questão, utilizando-se de um roteiro que varia conforme protocolos institucionais (COREN-SP, 2011).

É perceptível que o tema não é uma novidade para os respondedores, além do que, os cuidados de saúde, com a utilização dos conhecimentos em genética, são aplicados nos atendimentos à população há cerca de 60 anos e desde então, a enfermagem está inserida nesse

meio. Em alguns países, como Estados Unidos da América, Canadá, Inglaterra e Japão, a delimitação das funções do enfermeiro nas consultas genéticas, como participante de uma equipe multidisciplinar, já está bem definida. Esse profissional oferece serviços de qualidade com base em protocolos que levam em consideração questões éticas, legais e sociais (AMERICAN NURSES ASSOCIATION, 2007).

### **Questão 5 - Em sua opinião, aconselhamento genético é:**

Na questão 5, pergunta aberta, foi solicitada a opinião dos enfermeiros sobre do que se trata o aconselhamento genético. Será apresentado abaixo falas dos profissionais de enfermagem, coletadas através do instrumento de pesquisa.

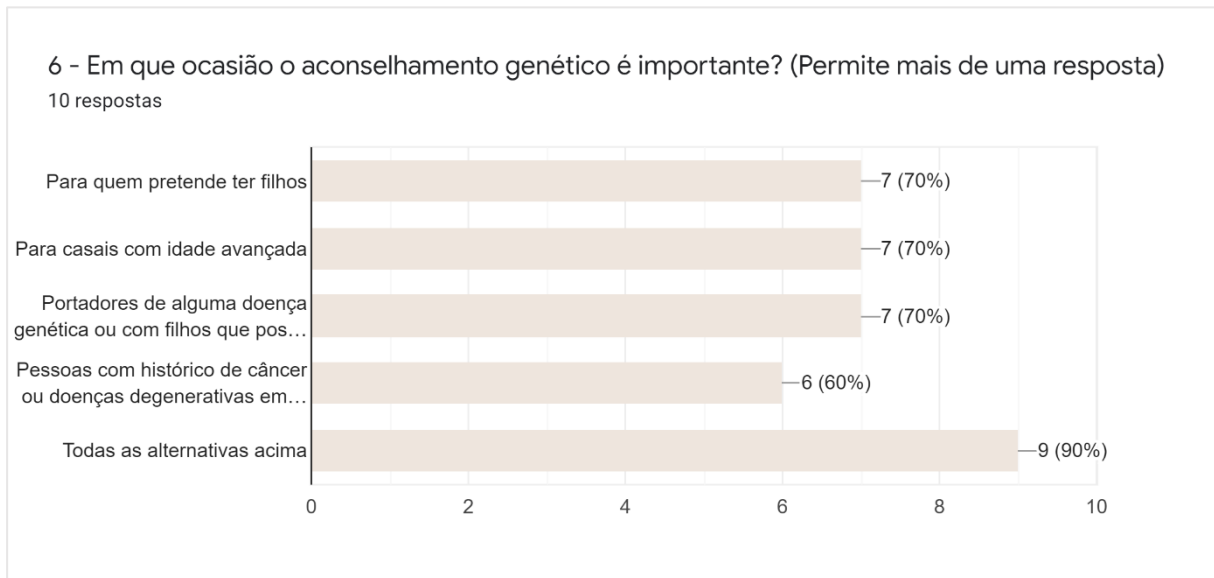
- ENF1: *“Muito importante para evitar diversas doenças e malformação”*;  
ENF2: *“O aconselhamento genético consiste em verificar a probabilidade de uma doença genética ocorrer em uma família. Com essa probabilidade, é possível orientar casais que pensam em ter filhos”*;  
ENF3: *“É um processo de educação em saúde que visa orientar as pessoas quanto a probabilidade da ocorrência de eventos associados a hereditariedade”*;  
ENF4: *“É o trabalho voltado aos problemas humanos associados à ocorrência ou ao risco de uma pessoa apresentar uma doença hereditária em uma família”*;  
ENF5: *“Oferecer orientações acerca de doenças genéticas, probabilidades hereditárias e alterações relativas à herança genética trazida pelos filhos”*;  
ENF6: *“Orientar o paciente a possibilidade de uma criança nascer com uma determinada doença genética, quando há caso na família”*;  
ENF7: *“Estudo para detectar possibilidades de alguma doença genética que podem ocorrer na família”*;  
ENF8: *“Importante para realizar na atenção primária”*;

Através das falas destacadas acima é possível observar que, os enfermeiros participantes da pesquisa têm conhecimento sobre o tema e sabem da importância da realização de uma educação em saúde voltada a genética, de realizar o aconselhamento genético em suas consultas de enfermagem e da promoção de ações voltadas à saúde da população.

ENF9: *“Avaliação da possibilidade de a pessoa ter um filho com determinada doença. E após essa avaliação... dar a oportunidade de a pessoa ter ou não o filho”*. É importante ressaltar que, os conselheiros genéticos atuam como educadores e trazem todos os dados referentes a determinadas patologias, tratamentos disponíveis, traços e condições esperados, como será a progressão da patologia, mas nunca podem decidir para os futuros pais se eles irão ou não seguir com a gravidez, ou desejo de engravidar.

A questão 6 mensura se os respondedores estão cientes da importância do aconselhamento genético e em quais casos ele é indicado.

**Figura 4.** Distribuição das respostas referente a questão "Em que ocasião o aconselhamento genético é importante?"



Fonte: Dados da pesquisa (2022)

O aconselhamento genético é uma importante ferramenta no campo das doenças hereditárias, pois aborda aspectos educacionais e reprodutivos que são imprescindíveis para a melhoria da qualidade de vida dos pacientes portadores de determinadas patologias genéticas. É indicado para diferentes cenários clínicos, como: casais consanguíneos, histórico familiar de doenças genéticas, perda gestacional habitual ou de repetição, infertilidade, suspeita de câncer hereditário (GUIMARÃES e COELHO, 2010).

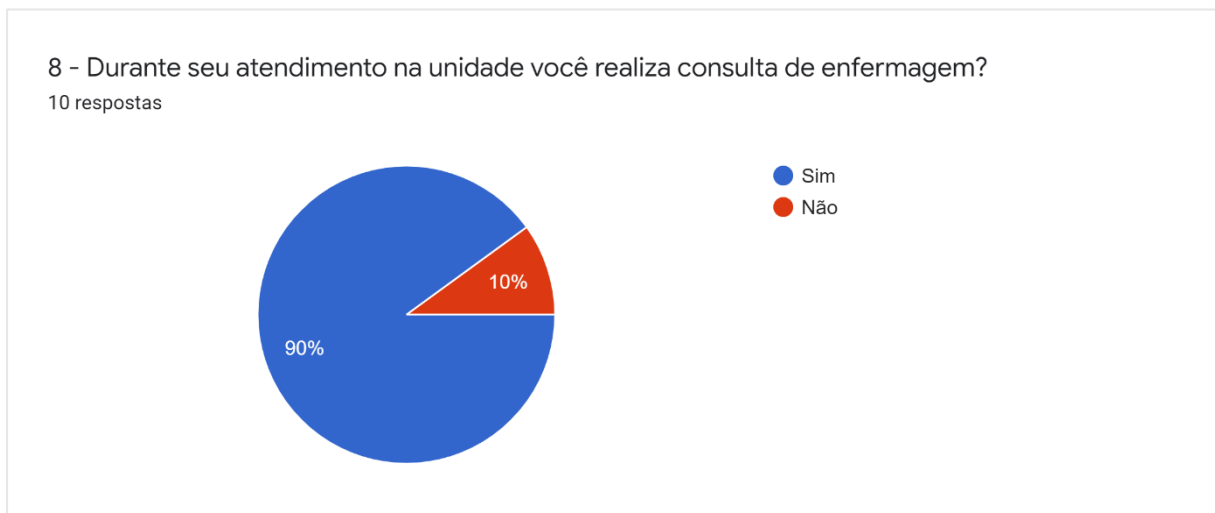
### **Questão 7 – Em sua opinião, quais profissionais podem fornecer o aconselhamento genético?**

Na questão 7, pergunta aberta, foi questionado aos enfermeiros sobre quais profissionais podem realizar o aconselhamento genético, onde, 90% dos respondedores incluíram o enfermeiro como conselheiro, além dos outros profissionais.

Oliveira e outros (2017), ressaltam que o enfermeiro pode realizar o aconselhamento genético através do histórico familiar do seu paciente, através de coletas de dados, diagnósticos, planejamento e avaliação, porém, muitos enfermeiros desconhecem que são respaldados pelo seu conselho e que devem ministrar cuidados e educação em saúde voltados a genética durante as suas consultas, mesmo não tendo uma especialização. Essa falta de conhecimento pode ser observada na fala: “*Eu desconhecia que outro profissional, além do médico, poderia fornecer aconselhamento genético*” (ENF1).

Após abordagem referente a quais profissionais podem realizar o aconselhamento genético, foi perguntado aos enfermeiros, na questão 8, se na unidade onde atuam eles realizam a consulta de enfermagem. Observa-se que ainda existe profissional que não realiza consulta de enfermagem.

**Figura 5.** Distribuição das respostas referente ao atendimento realizado na unidade, e se o enfermeiro realiza consulta de enfermagem? ”



Fonte: Dados da pesquisa (2022)

Conforme a Portaria Nº 1.625 de 10 de julho de 2007 do Ministério da Saúde, é atribuição específica do enfermeiro das Equipes de Saúde da Família (ESFs) realizar consultas de enfermagem. A consulta de enfermagem é uma atividade privativa e prestada pelo enfermeiro, como podemos ver na resolução 606/2019, na qual são identificados problemas de saúde, prescritas e implementadas medidas de enfermagem com o objetivo de promoção, proteção, recuperação ou reabilitação do paciente (CAIXETA, 2009).

Por meio da consulta de enfermagem, o enfermeiro pode identificar e equacionar os problemas de saúde do indivíduo, como também, indicar medidas e cuidados frente à interação entre o profissional e o paciente, além de tratar-se de uma atividade liberal, de natureza científica e privativa do enfermeiro. Este profissional deve ter em mente que não pode impor a sua própria realidade aos outros, sendo necessário que o diálogo favoreça o respeito ao pensamento e atitude da pessoa assistida, uma vez que, durante a consulta é fundamental a participação ativa do paciente assistido (GOMES et al., 2012).

Visando a melhoria no atendimento à população e autonomia do profissional ao realizar a consulta de enfermagem, uma vez que, segundo resoluções, apenas o enfermeiro pode realizar tal atendimento é imprescindível que todos os enfermeiros da Atenção Primária à Saúde realizem tal ação.

Embora a consulta de enfermagem seja considerada importante, o enfermeiro ainda vivencia dificuldades para realizá-la. O fato de nem sempre ter um local adequado, ou mesmo, um consultório apenas para as consultas, é um dos obstáculos mais encontrados.

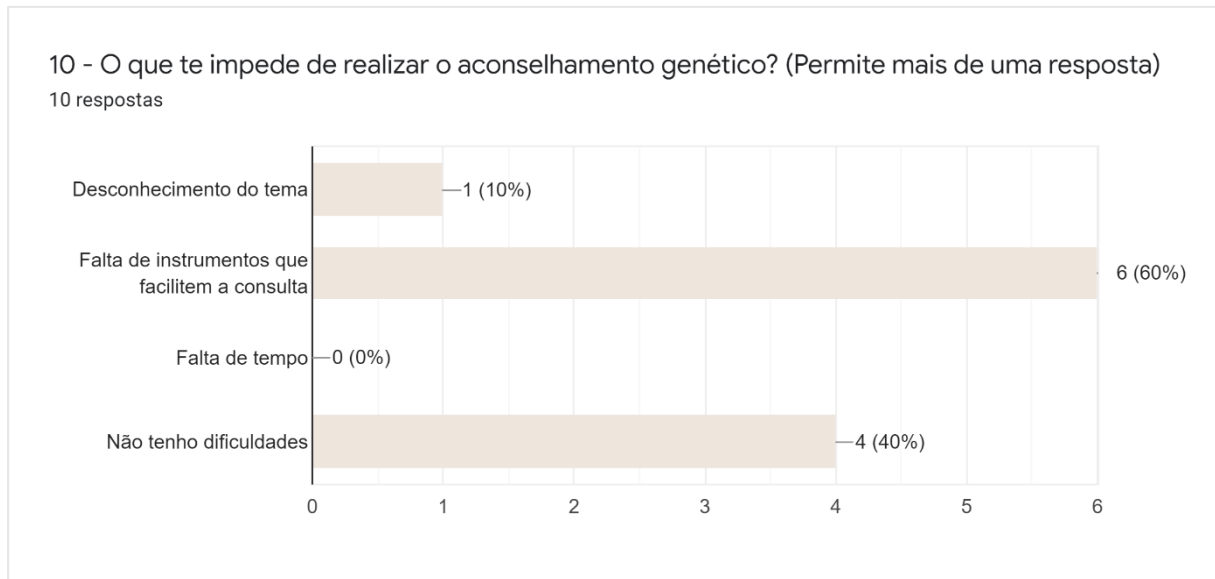
**Questão 9 – Durante a anamnese, você faz perguntas relacionadas a: (permite mais de uma resposta)**

Na questão 9, pergunta fechada, foi abordado se durante a anamnese o enfermeiro faz questionamentos referentes a: presença de doenças hereditárias (100%), problemas que surgem no período pré ou pós-natal (100%), histórico de atraso mental (70%), histórico de aborto e relacionamento consanguíneo (90%), ou não faz nenhum questionamento referente ao tema (10%).

A questão 10 ilustra os resultados da organização das respostas em relação à variável “O que te impede de realizar o aconselhamento genético? ”, onde, mais da metade (60%) afirmaram que é pela falta de um instrumento que facilite a consulta de enfermagem voltada a genética.



**Figura 6.** Organização das respostas referente a questão “O que te impede de realizar o aconselhamento genético?”



Fonte: Dados da pesquisa (2022)

A consulta de enfermagem é uma atividade de grande importância e resolutividade quando realizada adequadamente pelo enfermeiro. Sua realização, além do conhecimento e constante treinamento, necessita de instrumentos adequados e completos (COSTA, BUSTAMANTEL e SILVA, 2013).

Em 2003, enfermeiros que participaram da convenção anual da ANA foram entrevistados e afirmaram que não se sentem habilitados para ministrar cuidados que envolvam conhecimentos de genética, mas todos concordaram que a genômica está transformando profundamente a prática da enfermagem (JENKINS e LEA, 2005).

## CONCLUSÃO

O Aconselhamento Genético é uma prática imprescindível para auxiliar a compreensão dos pacientes e conselheiros das condições genéticas deletérias nas quais estão envolvidos, humanizando o processo pelo qual o assistido e sua família passam desde a suspeita, confirmação diagnóstica de uma anomalia genética até o prognóstico.

A oferta do AG permite que não só se determine a natureza dos riscos, mas as informações disponíveis, tratamentos, consequências de cada opção, custos psicológicos, entre outros, pois aborda aspectos educacionais e reprodutivos que são indispensáveis para a melhoria da qualidade de vida de pacientes portadores de determinadas patologias genéticas.

Através do estudo foi possível observar que os enfermeiros possuem um conhecimento básico a respeito do tema, que apresentam dificuldades para abordar a genética em suas consultas de enfermagem e não realizam o aconselhamento genético durante as suas práticas assistenciais e, o principal fator seria a falta de um instrumento que facilite a consulta voltada a genética, tornando-se uma perda importantíssima para a Atenção Primária à Saúde, pois, a crescente demanda de pessoas que carecem dos serviços de aconselhamento genético serve de alerta para a necessidade de melhorias na referida área, dentro do âmbito atual do SUS.

Por ser o profissional que estabelece maior contato direto e indireto com o paciente, o aprimoramento dos conhecimentos do enfermeiro em genética e genômica pode ser uma excelente estratégia para melhoria na profilaxia, diagnóstico e tratamento, cooperando para a diminuição nos índices de morbimortalidade ligados às doenças genéticas.

## **REFERÊNCIAS**

BERTOLLO EMG, CASTRO R, CINTRA MTR, PAVARINO EC. O processo de Aconselhamento Genético. **Arq. Ciênc. Saúde**. 2013.

BURGUESE, 2018. Pós-graduação na enfermagem, como se desenvolver profissionalmente. **Enfermagem de conteúdo** (online). Disponível em:  
< <https://enfermagemdeconteudo.com.br/pos-graduacao-na-enfermagem/>>.

Conselho Regional de Enfermagem do Estado de São Paulo. Parecer **COREN-SP n°032/2011**, aprova a Atuação do Enfermeiro na área de Genética. São Paulo; 2011.

COSTA, BUSTAMANTE e SILVA. Proposta de um instrumento para consulta de enfermagem. **Revista Eletrônica Acervo Saúde**, v. 5, n. 1, p. 372-389, 29 abr. 2013. Disponível em: < <https://acervomais.com.br/index.php/saude/article/view/7550/4609>>.

Chair, S. Y., Waye, M., Calzone, K., & Chan, C. (2019). Genomics education in nursing in Hong Kong, Taiwan and Mainland China. **International nursing Review**.

**Faculdade de ciências médicas Santa Casa**, São Paulo, 2021. Disponível em: <<https://fcmsantacasasp.edu.br/blog/a-importancia-de-uma-pos-graduacao-para-a-area-de-enfermagem/>>.

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

FLORIA-SANTOS M. Genome based health care: challenges to genetics education and nursing practice in Brazil. *Proceedings of the 17th Annual International Society of Nurses in Genetics Conference*; 2004 October 23-26, Toronto (CA): ISONG; 2004.

FLORIA-SANTOS et al. Perspectivas históricas do Projeto Genoma e a evolução da enfermagem. **Revista Brasileira de Enfermagem**. Brasília, v. 59, n. 3, p. 358-361, June 2006. Disponível em: <[http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0034-71672006000300020&lng=en&nrm=iso](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-71672006000300020&lng=en&nrm=iso)>.

FLORIA-SANTOS, NASCIMENTO e CASTANHEIRA. Perspectivas históricas do Projeto Genoma e a evolução da enfermagem. **Revista Brasileira de Enfermagem** [online]. 2006, v. 59, n. Disponível em: <<https://www.scielo.br/j/reben/a/VZ4vfwn7pNzt9bTqv4mg6yz/?lang=pt>>.

Guimarães CTL, Coelho GO. A importância do aconselhamento genético na anemia falciforme. *Ciência & Saúde Coletiva* [Internet]. 2010;15 Suppl 1:1733–40. DOI: <https://doi.org/10.1590/S1413-81232010000700085>

JENKINS J, LEA D. Nursing care in the Genomic era: a case based approach. Resenha de Flória-Santos M, Nascimento LC. **Texto Contexto Enfermagem**. 2005 [citado em 2016 abr. 20];14(4):616-8. Disponível em: <[http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0104-07072005000400020](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0104-07072005000400020)>.

JENKINS JF. Essentials of genetic and genomic nursing: competencies, curricula guidelines, and outcome indicators. **2nd ed. Silver Spring (US): ANA**; 2008. Disponível em: <<http://www.nursingworld.org/MainMenuCategories/EthicsStandards/Genetics-1/EssentialNursingCompetenciesandCurriculaGuidelinesforGeneticsandGenomics.pdf>>.

MARIEL, 2021. Wanda Horta, a enfermeira que humanizou o cuidado de saúde. **Rev. Time de Saúde** (online). Disponível em: <<https://timedesaude.com.br/comportamento/wanda-horta-enfermeira-cuidado-saude/>>.

SCHANAIDER, Alberto. Integração das Ciências Básicas e Áreas Profissionais no Ensino de Graduação em Medicina. **Revista Brasileira de Educação Médica**. Brasília, v. 26, n. 1, pág. 67-70, abril de 2002. Disponível em <[http://old.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0100-55022002000100067&lng=en&nrm=iso](http://old.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0100-55022002000100067&lng=en&nrm=iso)>.

United States of America. Office of Science. Human genome Project information. Ethical, Legal, and Social Issues. USA: US **Department of Energy**; 2015. [Citado em 2016 abr. 20]. Disponível em:  
<[http://web.ornl.gov/sci/techresources/Human\\_Genome/project/timeline.shtml](http://web.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/project/timeline.shtml)>.

VIEIRA et al. 2006. Mapeamento Genético de Caracteres Quantitativos e sua interação com o ambiente. **Embrapa**, Brasília, 2006. Disponível em:  
<<https://enfermagemdeconteudo.com.br/a-importancia-da-pos-graduacao/>>.

#### **Declaração de Interesse**

*Os autores declaram não haver nenhum conflito de interesse*

#### **Financiamento**

*Financiamento próprio*

#### **Colaboração entre autores**

*O presente artigo foi escrito pelo D. M. N. sob orientação do professor V. A. S. R, projetado e concluído no Trabalho de Conclusão de Curso do curso de Enfermagem da Faculdade Dinâmica do Vale do Piranga (FADIP). Ambos os autores cuidaram da parte dissertativa do artigo.*