



Formação em Aconselhamento Genético, Segurança do Paciente e Regulamentação no Brasil

Sobre a Sociedade Profissional Latino-Americana de Aconselhamento Genético (SPLAGen)

A SPLAGen é uma comunidade colaborativa de profissionais da área genética motivada a expandir o conhecimento e o acesso aos serviços de aconselhamento genético na América Latina.

Agradecimentos

O desenvolvimento deste Documento de Posição foi conduzido pelo Conselho de Diretores (*Board of Directors*).

Propósito

Este resumo de política apoia a iniciativa do Ministério da Saúde do Brasil de criação do Programa de Residência Multiprofissional em Aconselhamento Genético e responde às preocupações levantadas pela Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica (SBGM) em relação à formação de Aconselhadores Genéticos (ou Conselheiros Geneticistas) no Brasil.¹ Ele esclarece como os padrões internacionais para educação em aconselhamento genético estão alinhados com os marcos regulatórios, acadêmicos e de saúde do Brasil, ao mesmo tempo em que aborda preocupações centrais sobre segurança do paciente, qualidade do atendimento e regulamentação baseada em evidências dentro do Sistema Único de Saúde (SUS).

Aconselhamento Genético como uma Profissão de Saúde Reconhecida Internacionalmente

O aconselhamento genético é uma profissão de saúde distinta e reconhecida internacionalmente, formalmente estabelecida há mais de cinco décadas, com escopos de prática claramente definidos, programas de treinamento em nível de pós-graduação credenciados, processos de certificação e padrões profissionais em muitos países e regiões da América do Norte, Europa, Ásia, África e Oceania.²

Um consenso amplamente aceito define o aconselhamento genético como uma atividade profissional centrada em quatro elementos principais: 1) Avaliação de risco por meio da interpretação de históricos familiares e médicos; 2) Educação sobre herança, risco de recorrência, manejo e prevenção; 3) Comunicação dos riscos e benefícios de testes genéticos,

¹ Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica (SBGM), *A SBGM e a Proposta de Residência Multiprofissional Em Aconselhamento Genético*.

² Ormond et al., "The Global Status of Genetic Counselors in 2023."

seleção de testes genéticos apropriados e explicação dos resultados dos testes; 4) Apoio psicossocial focado em promover a tomada de decisão informada e adaptação.³

Modelos de Treinamento Multidisciplinar e Cuidados Baseados em Equipe

Nos sistemas de saúde estabelecidos, os aconselhadores genéticos são parte integrante dos modelos de cuidado multidisciplinar, particularmente em oncologia, doenças raras, saúde reprodutiva e medicina preventiva.⁴ Aconselhadores genéticos devidamente treinados tornaram-se ativos clínicos inestimáveis. Eles são amplamente reconhecidos e autorizados a praticar os quatro elementos principais descritos acima dentro de limites éticos definidos, sem emitir diagnósticos médicos ou prescrever tratamentos.⁵

Ao aderirem aos padrões profissionais, os aconselhadores genéticos ampliam o acesso aos serviços genômicos enquanto oferecem cuidados seguros e baseados em evidências. Sua atuação tem mostrado melhorar os benefícios aos pacientes, incluindo maior compreensão de informações genéticas complexas, maior empoderamento e percepção de controle pessoal, redução de conflitos decisórios, preocupações e outras respostas psicológicas adversas.⁶ Eles também desempenham um papel crítico na mitigação de riscos à segurança do paciente ao orientar a seleção adequada de testes, garantir a interpretação precisa dos resultados e coordenar os cuidados, reduzindo erros em contextos onde a *expertise* em genética é limitada.⁷

Além disso, os aconselhadores genéticos contribuem para o uso eficiente de recursos de saúde ao otimizar a utilização de testes e liberar tempo de consultas para outras atividades clínicas, mantendo altos padrões de cuidado e ampliando o acesso aos serviços genéticos.⁸

O Programa de Residência Multiprofissional em Aconselhamento Genético proposto pelo Ministério da Saúde do Brasil é, portanto, consistente com os padrões globais e aborda diretamente lacunas estruturais na força de trabalho relevantes para o SUS.

³ Ormond et al., "The Global Status of Genetic Counselors in 2023"; Middleton et al., "Scope of Professional Roles for Genetic Counsellors and Clinical Geneticists in the United Kingdom"; Resta et al., "A New Definition of Genetic Counseling."

⁴ Catapano et al., "The Role of the Genetic Counsellor in the Multidisciplinary Team"; Paneque et al., "Complementarity between Medical Geneticists and Genetic Counsellors"; Vanneste et al., "Expanding the Primary Care Workforce by Integrating Genetic Counselors in Multidisciplinary Care Teams."

⁵ Vanneste et al., "Expanding the Primary Care Workforce by Integrating Genetic Counselors in Multidisciplinary Care Teams"; Biesecker, "Genetic Counseling and the Central Tenets of Practice"; Pierpont et al., "Genetic Basis for Congenital Heart Disease."

⁶ Athens et al., "A Systematic Review of Randomized Controlled Trials to Assess Outcomes of Genetic Counseling"; Madlensky et al., "A Rapid Systematic Review of Outcomes Studies in Genetic Counseling"; Mester et al., "Genetic Counselors."

⁷ Miller et al., "Genetic Counselor Review of Genetic Test Orders in a Reference Laboratory Reduces Unnecessary Testing"; Riley et al., "Improving Molecular Genetic Test Utilization through Order Restriction, Test Review, and Guidance"; Wakefield et al., "Reduction of Health Care Costs and Improved Appropriateness of Incoming Test Orders."

⁸ Wakefield et al., "Reduction of Health Care Costs and Improved Appropriateness of Incoming Test Orders"; Arscott et al., "A Case for Inclusion of Genetic Counselors in Cardiac Care"; Coleman et al., "Subspecialty Neurology Genetic Counselors—A Cost Effective Solution to Substantial Time Costs Associated with Genomic Testing in the Neurology Clinic."

Padrões de Treinamento e Alinhamento com a Regulamentação Brasileira

Os aconselhadores genéticos são amplamente reconhecidos como profissionais treinados por meio de programas formais de pós-graduação, que incluem educação acadêmica estruturada, treinamento clínico supervisionado, avaliação baseada em competências e desenvolvimento profissional contínuo.⁹ Esses programas geralmente requerem formação em nível de mestrado, com aproximadamente 50% do treinamento dedicado à prática clínica supervisionada.¹⁰

Médicos frequentemente atuam como educadores e supervisores sem delegar atos médicos exclusivos ou enfrentar conflitos éticos.¹¹

O currículo central europeu para programas de mestrado em aconselhamento genético, desenvolvido por consenso de especialistas, enfatiza competências em aconselhamento, apoio psicológico, genética médica, genética humana, ética, direito, sociologia e prática profissional, todos projetados para garantir cuidados seguros e eficazes aos pacientes.¹² Estruturas semelhantes existem na América do Norte, onde o Accreditation Council for Genetic Counseling (ACGC), o American Board of Genetic Counseling (ABGC) e o Canadian Board of Genetic Counselors (CBGC) certificam profissionais que atendem aos padrões para serviços de aconselhamento genético competentes.¹³

O programa de residência proposto é compatível com os marcos existentes no Brasil para formação de profissionais de saúde em diferentes áreas médicas, regulados pelo Ministério da Educação (MEC), pelo Ministério da Saúde e pela Comissão Nacional de Residências Multiprofissionais em Áreas da Saúde (CNRMS). Além disso, supera os padrões atuais esperados para programas de aconselhamento genético internacionalmente.

Considerações de Política para o Brasil

Para garantir segurança ao paciente e serviços genéticos de alta qualidade, enquanto aborda as preocupações legítimas da SBGM, a SPLAGen apoia abordagens regulatórias que incluam:

- **Marcos de competências definidos nacionalmente para o aconselhamento genético**, alinhados com padrões internacionais e as necessidades de saúde brasileiras.¹⁴
- **Credenciamento de programas de treinamento por autoridades acadêmicas e de saúde reconhecidas**, seguindo modelos estabelecidos para outras profissões de saúde.

⁹ Ormond et al., "The Global Status of Genetic Counselors in 2023"; Abacan et al., "The Global State of the Genetic Counseling Profession"; Skirton et al., "A Delphi Study to Determine the European Core Curriculum for Master Programmes in Genetic Counselling."

¹⁰ Accreditation Council for Genetic Counseling, *Standards of Accreditation for Graduate Programs in Genetic Counseling*.

¹¹ Accreditation Council for Genetic Counseling, *Standards of Accreditation for Graduate Programs in Genetic Counseling*.

¹² Skirton et al., "A Delphi Study to Determine the European Core Curriculum for Master Programmes in Genetic Counselling"; Guimarães et al., "Guidelines for Genetic Counselling Supervision in Europe."

¹³ Accreditation Council for Genetic Counseling, *ACGC Practice-Based Competencies 2023*; American Board of Genetic Counseling (ABGC), *Certified Genetic Counselor (CGC) Exam Content Outline*; McEwen et al., "Developing Global Consensus about Core Knowledge and Skills for Genetic Counselor Education."

¹⁴ Skirton et al., "A Delphi Study to Determine the European Core Curriculum for Master Programmes in Genetic Counselling"; McEwen et al., "Developing Global Consensus about Core Knowledge and Skills for Genetic Counselor Education."

- **Prática clínica supervisionada obrigatória**, garantindo experiência prática sob orientação de especialistas.¹⁵
- **Supervisão ética e legal apropriada** à legislação brasileira e aos padrões profissionais.
- **Colaboração estruturada entre aconselhadores genéticos e geneticistas médicos**, com delineação clara de papéis que reconheçam competências complementares em vez de concorrentes.¹⁶
- **Avaliação contínua e garantia de qualidade** para monitorar os resultados dos programas de treinamento e os padrões de prática profissional.

Essas medidas são consistentes com recomendações internacionais. A expansão global dos serviços de aconselhamento genético demonstra que países em diferentes estágios de desenvolvimento profissional podem integrar os aconselhadores genéticos com sucesso quando marcos regulatórios apropriados são estabelecidos.¹⁷

Conclusão

O Programa de Residência Multiprofissional em Aconselhamento Genético proposto pelo Ministério da Saúde do Brasil, com suas substanciais horas de treinamento incluindo prática clínica supervisionada extensiva, está alinhado com padrões internacionais que demonstraram melhorar os benefícios aos pacientes e aumentar a segurança na assistência à saúde. As preocupações levantadas pela SBGM em relação à ética, segurança do paciente e competência profissional podem ser diretamente abordadas por meio de credenciamento rigoroso, avaliação baseada em competências, supervisão obrigatória e colaboração estruturada com geneticistas médicos - todos elementos presentes em programas de aconselhamento genético bem-sucedidos em todo o mundo.

¹⁵ Skirton et al., "A Delphi Study to Determine the European Core Curriculum for Master Programmes in Genetic Counselling"; Paneque et al., "Thirty-Years of Genetic Counselling Education in Europe."

¹⁶ Catapano et al., "The Role of the Genetic Counsellor in the Multidisciplinary Team"; American College of Medical Genetics and Genomics, "Careers in Medical Genetics"; Manolio et al., "Opportunities, Resources, and Techniques for Implementing Genomics in Clinical Care"; Middleton et al., "The Role of Genetic Counsellors in Genomic Healthcare in the United Kingdom."

¹⁷ Ormond et al., "The Global Status of Genetic Counselors in 2023"; Abacan et al., "The Global State of the Genetic Counseling Profession."