

ACONSELHAMENTO GENÉTICO

QUANDO ENCAMINHAR SEUS PACIENTES PARA O ACONSELHAMENTO GENÉTICO?

O Aconselhamento Genético (AG) é um processo de comunicação sobre problemas humanos. associados com a ocorrência ou risco de recorrência de uma doença genética na família, através do qual os pacientes e/ou parentes que possuam ou estão em risco de possuir uma doença hereditária ou de ter filhos com doença genética são informados sobre as características da condição, a probabilidade ou risco de desenvolvê-la ou transmiti-la, e as opções pelas quais pode ser prevenida ou minimizada.

POR QUE FAZER AG?

- ▶ Muitos casais deixam de ter um ou mais filhos, porque eles ou familiares tiveram uma gestação ou um filho com doença genética;
- ▶ Porque nem tudo que é congênito é hereditário;
- ▶ Para permitir um planejamento familiar de melhor qualidade, nesta e em outras gerações;
- ▶ Para avaliar tensões na gravidez, às vezes decorrentes de sentimento de culpa;
- ▶ Para compreender melhor as causas de doenças nas famílias.

QUAIS OS OBJETIVOS DA AG?

Ajudar o paciente e seus familiares a:

- ▶ Compreender os fatos médicos, incluindo curso provável da doença e conduta disponível;
- ▶ Avaliar o modo pelo qual ocorre a hereditariedade para o distúrbio;
- ▶ Compreender as alternativas para lidar com recorrência;
- ▶ Escolher a opção mais apropriada para a evolução da gestação de acordo com suas metas de planejamento familiar, padrões éticos, morais, religiosos e sócio-econômicos;
- ▶ Adaptar-se da melhor maneira possível ao crescimento e à vida de um membro da família que terá uma doença genética.



SITUAÇÕES EM QUE ESTÁ INDICADO O AG

CRIANÇAS

Avaliação de crianças com:

- ▶ aparência física diferente, dismórficas (em especial facial);
- ▶ deficiências de causa desconhecida (mental, auditiva e visual);
- ▶ atraso no desenvolvimento neuropsicomotor;
- ▶ uma ou múltiplas malformações maiores (fissuras lábio-palatais, defeito de tubo neural, anomalias esqueléticas, cardiopatias) ou mais de duas malformações menores;
- ▶ síndrome ou doença possível ou definitivamente de etiologia genética;
- ▶ uma genitália ambígua e outras anomalias sexuais;
- ▶ suspeita de terem erros inatos do metabolismo;
- ▶ déficit pondero-estrutural ou super-crescimento;
- ▶ regressão neurológica ou miopatia;
- ▶ anterior exposição a teratógenos ou agentes mutagênicos;
- ▶ anterior realização de testes de triagem neonatal, com resultados alterados ou duvidosos.

ADULTOS

- ▶ preocupados com o risco de desenvolver uma determinada condição genética, devido a sua história clínica pessoal ou familiar, de doenças hereditárias;
- ▶ que foram expostos a agentes mutagênicos (radioterapia);
- ▶ pertencentes a certos grupos étnicos de risco elevado para desenvolverem certas doenças genéticas, como os descendentes de povos mediterrâneos;
- ▶ que querem realizar ou já realizaram testes genéticos pré-sintomáticos de doenças genéticas;
- ▶ que querem realizar ou já realizaram testes de detecção de heterozigotos/portadores
- ▶ que tenham vários casos de câncer na família, ou casos de câncer com início mais precoce do que o habitual para aquele câncer.

CASAIS

Que durante a gestação se preocupam, pois:

- ▶ um deles ou ambos inadvertidamente fizeram uso de teratógenos durante a gestação, por exemplo, certos medicamentos como cytotec, anticonvulsantes, anticoagulantes, antagonistas da tireoide, entre outros. Drogas, como álcool e tabaco e agentes infecciosos, como Toxoplasmose, Citomegalovírus, Rubéola, entre outros;

- ▶ houve exposição materna ou paterna a agentes mutagênicos na gestação, como exemplo, irradiação;
- ▶ é detectada uma ou mais malformações feitas ao ultrassom obstétrico;
- ▶ é detectado aumento da espessura da translucência nuchal fetal ou alteração em exames bioquímicos de rastreamento pré-natal de anomalias fetais;
- ▶ existe dúvida sobre a paternidade;
- ▶ existe dúvida sobre a compatibilidade sanguínea do casal.

CASAIS

Que pretendem engravidar e:

- ▶ são parentes entre si;
- ▶ um deles ou ambos tem idade avançada;
- ▶ um deles ou ambos fizeram ou fazem uso de teratógenos, como ácido retinóico, cytotec, anticonvulsantes, anticoagulantes, entre outros, e/ou drogas como álcool e tabaco, e desejam orientação quanto à administração ou interrupção de medicamentos antes da gestação;
- ▶ um deles ou ambos se expuseram a agentes mutagênicos, como irradiação;
- ▶ um deles ou ambos estão infectados por vírus ou bactérias como HIV, Rubéola, Toxoplasma Gondii, Citomegalovírus, entre outros;
- ▶ a mulher tem uma condição médica conhecida ou suspeita que possa afetar o desenvolvimento fetal, como Diabetes;
- ▶ um deles ou ambos possui uma doença genética hereditária;
- ▶ o homem tem esterilidade por oligo/azoospermia;
- ▶ o casal tem histórico de abortamentos;
- ▶ que tiveram gestações com natimortalidade ou neomortalidade;
- ▶ sabidamente existe um risco de incompatibilidade sanguínea;
- ▶ tiveram um feto com doença genética (confirmada ou não);
- ▶ tiveram ou tem um filho anterior ou história de outros familiares com doença neurodegenerativa;
- ▶ tiveram ou tem um filho anterior ou história de outros familiares, portadores de alguma malformação congênita, como defeitos de fechamento de tubo neural (anencefalia, meningomielocelo);
- ▶ tiveram ou tem um filho anterior ou história de outros familiares com deficiência mental;
- ▶ tiveram ou tem um filho anterior ou história de outros familiares, ou eles próprios, com diagnósticos de doença gênica;
- ▶ pertencem a grupos étnicos de risco, como os descendentes de povos mediterrâneos;
- ▶ tem história familiar de doença metabólica.

ATENDIMENTO A PACIENTES PARTICULARES E A USUÁRIOS DE TODOS OS CONVÊNIOS MÉDICOS E PLANOS DE SAÚDE REGULAMENTADOS PELA LEI Nº 9656 DE 03 DE JUNHO DE 1998 SOB O CÓDIGO LPM 96 26.01.001-1

- ▶ Consultor nas áreas de Engenharia Genética para o Ministério da Ciência e Tecnologia, de 1994 a 1997.
- ▶ Coordenador das vendas de produtos e serviços às áreas Médicas Laboratoriais e Biotecnológicas, de 1991 a 2009.
- ▶ Formação em Biomedicina, com Bacharelado na Modalidade Médica, de 1986 a 1989.
- ▶ Especialista em Imunogenética com a utilização de técnicas de diagnóstico molecular por PCR/ RAPDs, VNTRs para Doenças Imunológicas (participante de uma das primeiras equipes em toda a América Latina a realizar um dos primeiros PCRs (Polymerase Chain Reaction) com sucesso no Brasil, através de técnicas em conjunto com o Instituto Meurieux de Paris) e Treinamentos pela American Pathology e American Association of Blood Bank – USA, de 1989 a 1999.

- ▶ Diretor Técnico Científico da DNA Life – Instituto de Pesquisas e Medicina Diagnóstica.
- ▶ Consultor Científico do GEDR - Grupo de Estudos em Doenças Raras.
- ▶ Liderança de equipe especializada em Imunologia, Microbiologia, Genética, Análises Clínicas, Ciência e Tecnologia e Medicina Integrada focando tanto em diagnóstico e controle terapêutico/medicacional, como na prevenção objetivando descobrir a origem das doenças. Atua de uma forma corporativa através de Palestras e Realização de Exames/Atendimentos personalizados.
- ▶ Habilitado para Docência e Pesquisa com Especializações em Genética, Imunologia, Microbiologia e Biologia Molecular.
- ▶ Membro da Comissão de Genética no Conselho Regional de Biomedicina da 1ª. Região (Autarquia Federal).

DR. MARCELO VANUCCI LEOCÁDIO

Responsável pelo AG na Haoma



TREINAMENTOS EM UNIVERSIDADES E INSTITUIÇÕES INTERNACIONAIS

Períodos – 1997 e 1998

- ▶ **University of North Texas Health Science Center at Fort Worth: USA** – Dr. Arthur Eisenberg;
- ▶ **Myriad Genetics:** Empresa de Pesquisa Tecnológica com a única patente mundial para Diagnóstico Molecular Precoce do Câncer de Mama, Colo de Útero, Próstata e outros, Salt Lake City – USA – Dr. Mark S. Staebel;
- ▶ **Centro Transfusional:** Ospedale di Ravenna – Itália, Ravenna – Dr. Baldini;

Períodos – 1993 e 1999

- ▶ **FBI:** Federal Bureau of Investigation – Washington, USA – Relacionamento Técnico – Dr. Donald Kerr.