

ATUAÇÃO PROFISSIONAL DO PSICÓLOGO EM ACONSELHAMENTO GENÉTICO

Uma visão geral e exploratória dos temas *Genética Humana* e *Genética do Comportamento* é apresentada pelo autor, enfatizando-se os fatores diretamente relacionados à atuação profissional do psicólogo. A literatura pertinente é revisada, de modo a informar e atualizar os psicólogos interessados

Foto: Vanderlei Pozzembom



Aderson L. Costa Jr.
Psicólogo
Mestre em Psicologia
Professor do Instituto de
Psicologia
Universidade de Brasília

O texto, de caráter didático e introdutório, apresenta uma visão geral e exploratória de temas abordados pela Genética Humana e,

especificamente, pela Genética do Comportamento, enfatizando os fatores diretamente relacionados à atuação profissional do psicólogo. O tratamento dado aos temas abordados, bem como à intervenção terapêutica do profissional de Psicologia, visa incentivar a atuação deste profissional na área do Aconselhamento Genético.

Observa-se, nos últimos anos, um crescimento gradativo da atuação profissional de psicólogos no campo da saúde (física e mental). Equipes profissionais, em todos os níveis de atenção à saúde e em diferentes áreas de especialização da Medicina, Odontologia e outras ciências, cada vez mais, dispõem de psicólogos em seus quadros, ou solicitam serviços especializados de

Psicologia.

A demanda crescente exige que os psicólogos que atuam no campo da saúde se especializem cada vez mais, objetivando suprir, com eficiência, as necessidades detectadas e, ainda, contribuir para o efetivo (e crescente) reconhecimento da Psicologia como uma ciência da saúde.

Uma das áreas da saúde em que o psicólogo vem sendo solicitado a contribuir é a do *aconselhamento genético*. Considerado, até bem pouco tempo, como um ato médico, o aconselhamento genético, dada as implicações psicológicas da problemática envolvida em diferentes casos clínicos, vem tornando a interdisciplinaridade uma prática efetivamente recomendável.

A discussão a seguir pretende demonstrar ao leitor a relevância de um psicólogo, integrante de uma equipe, ou serviço, de aconselhamento genético.

Pode-se caracterizar a *Genética* como a parte da Biologia que estuda a hereditariedade e suas variações; atualmente, entretanto, não se restringe apenas à compreensão da transmissão de características hereditárias dos pais (ascendentes) aos descendentes ou à variabilidade de traços que podem ocorrer de uma geração para a seguinte (Strickberger, 1990).

Levine (1977), já observava que o alto nível tecnológico

Foto: Clipart



desta ciência permitiria a busca de conhecimentos mais específicos, tais como, a identificação do material hereditário e a natureza de suas propriedades bioquímicas e estruturais; o estudo da organização dos genes no interior dos cromossomos e a transmissão dos cromossomos através de reprodução (sexuada e assexuada); a análise das interações dos genes; o papel desempenhado pelo ambiente externo na produção e expressão das características dos indivíduos; e o estudo dos diferentes tipos de diversidade para o indivíduo e para a população.

Como recurso de análise útil, a Genética pode ser dividida em áreas específicas, de acordo com objetivos a serem atingidos, ou, conhecimento a ser gerado. Uma destas áreas, denominada *Genética Médica*, é a especialidade da Genética Humana que estuda as relações entre os genes e as doenças, com objetivos de diagnóstico (a partir

de indícios externos, histórico familiar, análise de cariótipos e exames bioquímicos), prognóstico e tratamento de doenças hereditárias (Freire-Maia, 1976; Jorde, Carey & White, 1996; Thompson, Mcinnes & Willard, 1993).

Interessa-nos, neste texto, abordar a *Genética do Comportamento*, área da Genética, segundo de Lima (1984), que busca identificar comportamentos particulares associados a determinados códigos genéticos, objetivando subsidiar o profissional de Psicologia com dados técnicos (e clínicos) que facilitem o processo de aconselhamento psicológico, especificamente, de indivíduos envolvidos, portadores e/ou afetados por disfunções ou problemática(s) genética(s).

Até bem pouco tempo, a Genética do Comportamento se preocupava em compreender até que ponto o material genético, transmitido hereditariamente, poderia explicar suficientemente



Foto: Clípart

a enorme diversidade do comportamento humano? Em outras palavras, na tentativa de atribuir valor explicativo ao comportamento, até que momento poder-se-ia utilizar a informação genética, considerando sua base molecular e bioquímica, sem cair em modelos simplistas ou meramente organicistas de explicação do comportamento humano?

Atualmente, reconhece-se que o papel da experiência e da aprendizagem é exatamente o de propiciar a leitura de informações já impressas nos genes, fazendo com que o comportamento seja compreendido como uma atividade codificada por uma seqüência de nucleotídios, cuja tradução pode ser deflagrada por diferentes e determinadas condições do ambiente (de Lima, 1984; Plomin, 1989).

Talvez, o que mais nos interesse, hoje, seja a possibilidade de estudar a

compatibilidade entre a informação proveniente do ambiente e o código genético específico. De Lima (1984) apresenta o exemplo de uma psicose, que poderia ser analisada como um quadro clínico composto por perturbações na capacidade de reter, discriminar e aplicar informações; tais perturbações seriam devidas à falta de certos padrões genéticos que impediriam o indivíduo de processar o reconhecimento de determinadas situações ambientais comuns para a maioria das pessoas (frente a estes estímulos, não se segue(m) o(s) comportamento(s) esperado(s)).

Em um outro exemplo, a esquizofrenia, poderia ser analisada como uma psicopatologia condicionada geneticamente, uma vez que a análise dos parentes de um indivíduo esquizofrênico revela que a

anomalia é muito mais freqüente entre eles do que entre a população em geral. Mais especificamente, o risco de ocorrência é tanto maior quanto mais próximo for o grau de parentesco entre os indivíduos (de Lima, 1984; Flaherty, Channon & Davis, 1987; Kaplan & Sadock, 1993).

Entretanto, mesmo considerando que filhos de esquizofrênicos separados de seus pais, poucos dias após o nascimento, exibam índices de esquizofrenia iguais aos encontrados entre filhos de esquizofrênicos criados juntos com seus parentes, a comproabilidade genética é insuficiente para explicar a diversidade comportamental encontrada entre diferentes esquizofrênicos. Em outros termos, o critério de normatividade da esquizofrenia não poderia ser atribuída, prioritária ou unicamente, a fatores de origem genética.

Ainda na tentativa de esclarecer a questão, o exemplo da origem da deficiência mental poderia ser considerado; sabe-se, a partir da consulta a tabelas de risco empírico (Clarke, 1980), que aproximadamente 30% dos casos relatados pela literatura apresentam origem comprovadamente genética, 20% apresentam origem provavelmente genética, 10% apresentam origem provavelmente ambiental e os outros 40% apresentam origem não esclarecida (genética ou

ambiental). Como os casos de origem certa, ou provavelmente genética, são cinco vezes maior que os casos de origem ambiental, admite-se que a maioria dos casos de origem desconhecida tenha, também, origem genética.

O citado autor ressalta, entretanto, o risco imputado a tal inferência, no sentido da restrição da consideração de fatores do ambiente, condicionantes da deficiência mental. Em relação à predisposição familiar para a deficiência mental, por exemplo, sabe-se que entre deficientes mentais leves, encontra-se alta porcentagem de pais e irmãos com a mesma característica ou com inteligência limítrofe.

Enfatiza-se que esta herança se deve a um sistema multifatorial, isto é, além das informações genéticas (fatores endógenos), as influências externas (fatores exógenos) são condicionantes da deficiência; condições ambientais adversas (carência econômica, cultural e nutricional, entre outras) prejudicam, ou desaceleram, o processo de desenvolvimento do indivíduo (principalmente daqueles que apresentam acúmulo de genes desfavoráveis). O resultado é a geração de indivíduos biologicamente menos predispostos para responder às exigências do meio ambiente, tal como já apontado, no Brasil, por Rossetti-Ferreira (1978).

Segundo Freire-Maia

(1976), mecanismos genéticos "simples" vinham sendo sugeridos para explicar a etiologia de muitas formas de patologias. No entanto, *"é necessário suspeitar de hipóteses que recorrem a genes dotados de penetrância excessivamente baixa, uma vez que, com tais hipóteses, poder-se-ia "explicar" tudo o que surge sem explicação plausível"* (p. 06).

No caso de câncer de pulmão, por exemplo, o autor observava a existência de ordem familiar (supostamente de natureza genética) e um fator de ordem ambiental (consumo de fumo). Por conseguinte, os indivíduos poderiam ser classificados em quatro possíveis categorias: 1) aqueles que não possuem o fator familiar e não fumam, cujo risco de desenvolver câncer é potencialmente mínimo; 2) aqueles que possuem o fator familiar e não fumam; 3) aqueles que não possuem o fator familiar e fumam; e 4) aqueles que possuem o fator familiar e ainda fumam, cujo risco de desenvolver câncer é potencialmente mais elevado.

Percebe-se, no exemplo acima, a existência de duas categorias de fatores que poderiam atuar em conjunto e/ou isoladamente e para as quais não é possível atribuir-se ordem, exata, de relevância. Quando um indivíduo não fumante desenvolve câncer de pulmão, poderíamos ser levados a creditar a fatores genéticos o principal papel etiológico, entretanto, nada garante que outros fatores exógenos (estresse, depressão, outros) não poderiam ter

influenciado ou precipitado o processo patológico.

Por outro lado, não se pode esquecer que quando um indivíduo fumante desenvolve câncer de pulmão, reconhece-se que a frequência desta patologia apresenta correlação positiva com o número médio de cigarros consumidos por dia, levantando-se a hipótese da relevância etiológica deste fator exógeno.

Neste caso, caberia ao pesquisador médico o papel de apresentar, à sociedade, os efeitos biológicos deletérios do consumo diário de cigarros; ao geneticista, esclarecer a existência de um fator familiar que aumentasse a probabilidade do desenvolvimento de câncer de pulmão em indivíduos com história familiar desta patologia; e ao psicólogo, a tentativa de modificar o comportamento e/ou a atitude da sociedade quanto ao consumo de cigarros.

A consideração de algumas destas variáveis, justifica a necessidade de um serviço de *aconselhamento genético*, interdisciplinar, especializado em informar e, conseqüentemente, reduzir a incidência de anomalias genéticas. Tal objetivo deve ser atingido através de, pelo menos, três estratégias: primeiro, a análise técnica do risco genético, isto é, a análise biológica da gravidade da anomalia genética, sua letalidade e provável prognóstico; segundo, a compreensão do conflito psicoemocional dos familiares do paciente e a respectiva assistência psicológica indicada; e terceiro, a análise e o atendimento às

implicações psicossociais e comportamentais da anomalia para o paciente (de Lima, 1984; Jorde, Carey & White, 1996).

Entre as atividades propostas por um Serviço de Aconselhamento Genético (de Lima, 1984; Nora, Nora, Fraser & Fraser, 1985), deveriam estar, pelo menos, as seguintes: 1) a identificação de indivíduos normais, (critério normativo) e indivíduos portadores de genes anômalos; 2) a compreensão de aspectos médicos que permitam esclarecer o diagnóstico, a causa provável do transtorno e a indicação do(s) possível(is) tratamento(s); 3) o Atendimento médico e o tratamento clínico de indivíduos anormais por motivo de anomalias genéticas; 4) a orientação dos portadores quanto ao(s) risco(s) de terem descendentes afetados geneticamente (risco de recorrência) e as implicações psicológicas deste fato; 5) a orientação quanto à conveniência de interromper, ou não, uma gestação de acordo com as determinações legais e com a vontade dos pais; 6) a reabilitação psicossocial do paciente visando seu ajustamento pessoal e/ou profissional; e 7) o atendimento e acompanhamento psicológico do paciente, portador de doença genética, e de seu grupo familiar.

Ainda na década de 70, Fuhrmann e Vogel (1978), observavam que a mais perfeita avaliação genética de um caso seria absolutamente inútil se o resultado dele decorrente não fosse devidamente



Foto: Clipart

compreendido pelo(s) consultante(s); cabe ao profissional de aconselhamento genético, ao explicar uma situação específica, considerar, entre outras variáveis, aspectos da personalidade do consultante, nível de instrução (sócio-econômico-cultural) e necessidades pessoais do mesmo.

Mais recentemente, Motta (1993) enfatiza que o trabalho do psicólogo não se esgota com a explicação da causa da doença e de seu risco de recorrência, ou ocorrência. Acredita-se ser necessário a execução de um processo assistencial, com entrevistas e sessões terapêuticas, para tratar toda a problemática associada à ansiedade, culpa, depressão, fantasias e outras manifestações mórbidas do psiquismo do paciente e de seus familiares.

Historicamente, o Aconselhamento Genético data do início do Séc. XX, quando, em sua primeira fase, buscava a

avaliação do risco de que uma anomalia hereditária, que tivesse afetado uma criança, se repetisse em outro(a)s filho(a)s do mesmo casal.

Gradativamente, com a evolução médico-tecnológica, a preocupação dos pesquisadores se concentrou em aspectos não somente de identificação, mas também da prevenção de anomalias genéticas, buscando-se a identificação de genitores portadores de genes deletérios e o esclarecimento dos riscos de transmissão da(s) anomalia(s) para descendentes diretos.

A utilização do termo *aconselhamento genético* é atribuída, pioneiramente, a Sheldon C. Reed, em 1947, autor do primeiro livro publicado sobre o assunto, *Counseling in Human Genetics*. Reed, especialista em zoologia genética, priorizava o estudo das

probabilidades de ocorrência de efeitos deletérios e estratégias de enfrentamento para as diferentes situações identificadas.

A partir de 1950, na segunda fase do Aconselhamento, o número de condições deletérias passíveis de serem reconhecidas em heterozigotos era de aproximadamente vinte; entretanto, em 1980, o número de condições deletérias aumentou para mais de cem, dificultando a racional de análise de um Serviço de Aconselhamento Genético. Atualmente, dado o grande número de anomalias identificadas em fase embrionária de gravidez, o aconselhamento genético prioriza o diagnóstico pré-natal de doenças cromossômicas e metabólicas.

Segundo estudo realizado por de Lima (1984), as principais causas que motivam a busca do Serviço de Aconselhamento Genético são, primeiro, anomalias que seguem um padrão simples e bem estabelecido de herança, permitindo cálculo fácil do risco de repetição e, depois, anomalias não relacionadas a mecanismos genéticos simples, visto que em sua etiologia intervêm fatores genéticos e ambientais ainda não totalmente esclarecidos.

Mange e Mange (1990) apresentam estatísticas segundo as quais, aproximadamente, 37% dos casos de aconselhamento genético referem-se à herança

genética multifatorial, ou não esclarecida; 21% referem-se a herança autossômica recessiva e 20% a herança autossômica dominante; pouco mais de 9% referem-se a anomalias cromossômicas e 5% referem-se a herança genética ligada ao X; o restante se refere à consangüinidade e outros casos menos freqüentes.

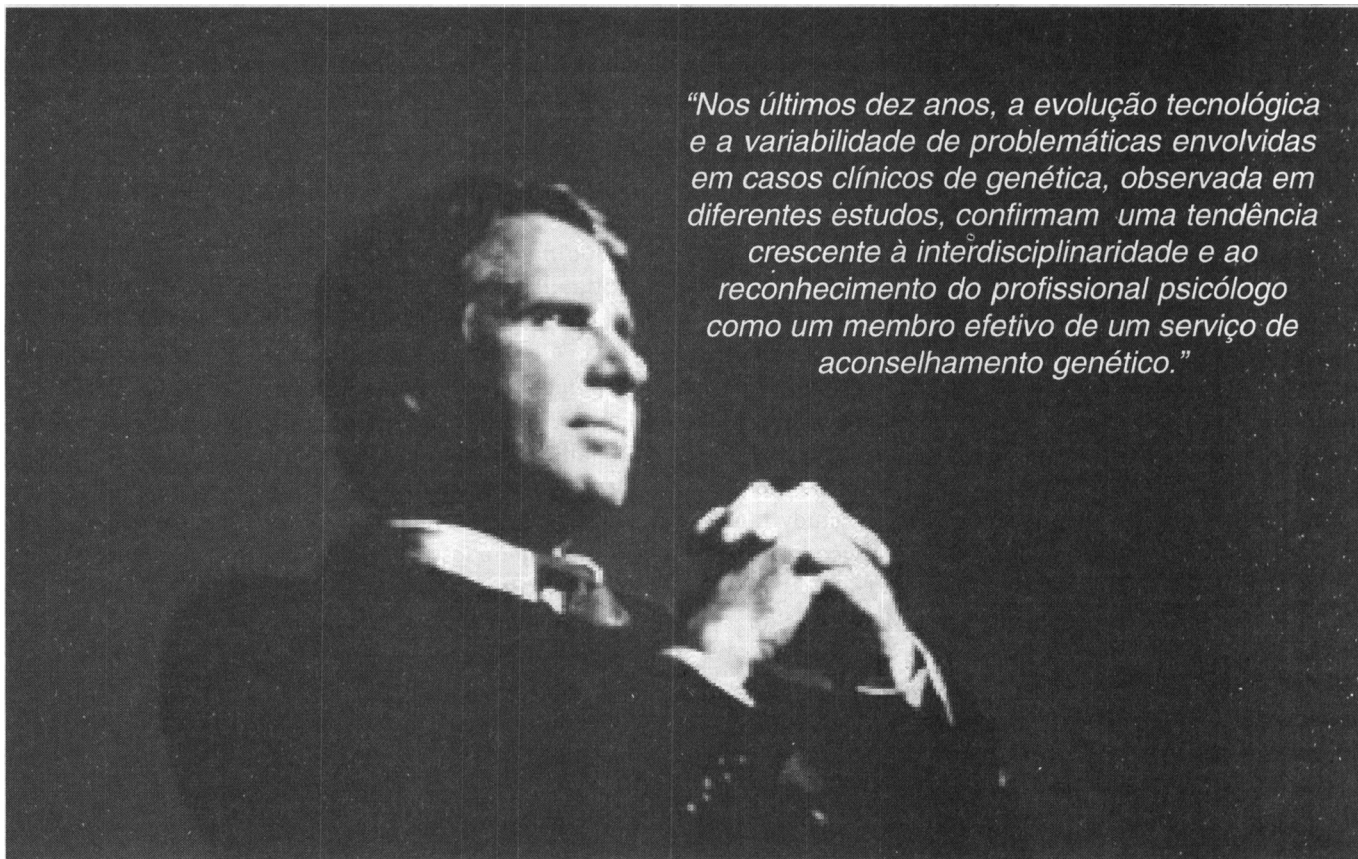
Entre os fatores que podem dificultar o aconselhamento genético, está o fato da herança genética não seguir uma regra geral; por exemplo, uma anomalia que geralmente segue um padrão autossômico recessivo, pode, em certas famílias, transmitir-se de acordo com um padrão autossômico dominante ou ligado ao sexo, o que, no mínimo, demandaria maior tempo para a análise técnica do risco genético. Neste caso, como na maioria dos casos, é indispensável o reconhecimento da análise individual de cada caso para o levantamento dos riscos (Freire-Maia, 1976).

Considerando a falta de uma regra geral para a compreensão exata da herança genética, a análise técnica do risco de transmissão genética de uma dada patologia pode recorrer a Tabelas de Risco Empírico, as quais representam uma média obtida a partir de várias famílias estudadas; entretanto, é necessário observar que, em alguns casos, o risco genético é maior do que a média, enquanto em outros casos, o risco é nulo (de Lima, 1984).

A comprovação do reconhecimento cada vez maior

da necessidade do profissional de Psicologia junto a um serviço de aconselhamento genético pode ser exemplificado através da citação de uma pequena parte da literatura disponível: Fuhrmann e Vogel (1978), por exemplo, ressaltavam que, enquanto o cálculo do risco genético era uma questão puramente científica e efetuada por um geneticista, “o aconselhamento genético resultante é um ato médico de amplas conseqüências” (p. 129). Frota-Pessoa, Otto e Otto (1984) observavam que “*em princípio, o médico da família é a pessoa mais indicada para encarregar-se do aconselhamento genético*” (p. 233); segundo os autores, uma das atividades designadas ao médico era “*apoiar emocionalmente a família e orientá-la psicologicamente quanto à decisão a tomar perante o relatório técnico*” (p. 233).

Embora, atualmente, sejamos obrigados a concordar com os autores supra citados, é impossível não incluir, quando da realização do processo de aconselhamento genético, a existência de um ato, também, psicológico. Os poucos exemplos discutidos neste texto parecem deixar claro a pluralidade de variáveis envolvidas no processo de aconselhamento genético; tratam-se de variáveis que ultrapassam a dimensão puramente médica. Considerar as variáveis psicológicas apenas como integrantes das “amplas conseqüências”, conforme o faziam Fuhrmann e Vogel (1978); significa restringir a contribuição da Psicologia às ciências da



“Nos últimos dez anos, a evolução tecnológica e a variabilidade de problemáticas envolvidas em casos clínicos de genética, observada em diferentes estudos, confirmam uma tendência crescente à interdisciplinaridade e ao reconhecimento do profissional psicólogo como um membro efetivo de um serviço de aconselhamento genético.”

Foto: Clipart

saúde a um mera informação dispensável, ou, ainda, aplicar o reducionismo cartesiano, restringindo a compreensão da saúde ao estado de bem-estar físico (biológico) do organismo.

No mesmo texto, Furhmann e Vogel (1978) enfatizavam que “o único objetivo comum de todos os participantes do aconselhamento genético é evitar ao consulente e à sua família o sofrimento causado pelo nascimento de filhos afetados” (p. 130). Hoje, reconhece-se que qualquer que seja a consideração atribuída ao sofrimento, qualquer que seja a forma de sua expressão (conduta, relato verbal, comportamento), trata-se de uma manifestação psíquica subjetiva, de gênese individual, dependente

da experiência pessoal de cada um, objeto de estudo da Psicologia.

Nos últimos dez anos, a evolução tecnológica e a variabilidade de problemáticas envolvidas em casos clínicos de genética, observada em diferentes estudos, confirmam uma tendência crescente à interdisciplinaridade e ao reconhecimento do profissional psicólogo como um membro efetivo de um serviço de aconselhamento genético. Por exemplo, questões relacionadas à gestação, tais como, malformações fetais, interrupção de gestação e aspectos éticos (Allen & Mulhauser, 1995; Burke, 1992; Jack & Culpepper, 1991; Panter, 1992); aspectos

psiquiátricos e comportamentais de diferentes síndromes e anomalias genéticas (Hayden, Bloch & Wiggins, 1995; Pelosi & David, 1989;); manejo de crenças, atitudes e outras variáveis psicossociais envolvidas no processo de aconselhamento genético (Chapple, May & Champion, 1995; Michie & Marteau, 1996; Shilon & Saxe, 1989; Welshimer & Earp, 1989; Wolraich, Albanese, Stone & Nesbitt, 1986); anomalias intersexuais, hermafroditismo e genitália ambígua (Money & Norman, 1987; Rovert, Netley, Keenan & Bailey, 1996; Seifert & Windgassen, 1995; Warren, Sutherland & Lenz, 1994; Zucher, Bradley & Hugues, 1987).

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

- Allen, J.S.F. & Mulhauser, L.C. (1995). Genetic counseling after abnormal prenatal diagnosis: Facilitating coping in families who continue their pregnancies. *Journal of Genetic Counseling*, 4(4), 251-265.
- Burke, B.M. (1992). Genetic counselor attitudes towards fetal sex identification and selective abortion. *Social Science and Medicine*, 34(11), 1263-1269.
- Burns, G.W. & Bottino, P.J. (1991). *Genética*. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan.
- Chapple, A., May, C. & Champion, P. (1995). Lay understanding of genetic disease: a British study of families attending a genetic counseling service. *Journal of Genetic Counseling*, 4(4), 281-300.
- Clarke, C.A. (1980). *Genética Humana e Medicina*. São Paulo: EPU/EDUSP.
- Flaherty, J.A., Channon, R.A. & Davis, J.M. (1990). *Psiquiatria: Diagnóstico e Tratamento*. Porto Alegre: Artes Médicas.
- Freire-Maia, N. (1976). *Tópicos de Genética Humana*. São Paulo: HUCITEC.
- Frota-Neto, O., Otto, P.G. & Otto, P.A. (1984). *Genética Clínica*. Rio de Janeiro: Francisco Alves Ed.
- Fuhrmann, W. & Vogel, F. (1978). *Aconselhamento Genético*. São Paulo: EPU/Springer.
- Hayden, M.R., Bloch, M. & Wiggins, S. (1995). Psychological effects of predictive testing for Huntington's disease. Em: W.L. Welner & A.E. Lang (Eds.). *Behavioral Neurology of movement disorders*. N. York: Raven Press.
- Kaplan, H.I. & Sadock, B.J. (1993). *Compêndio de Psiquiatria*. Porto Alegre: Artes Médicas.
- Jack, B.W. & Culpepper, L. (1991). Preconception care. *Journal of Family-Practice*, 32(3), 306-315.
- Jorde, L.B., Carey, J.C. & White, R.L. (1996). *Genética Médica*. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan.
- Levine, L. (1977). *Biologia do Gene*. São Paulo: Edgard Blücher/EDUSP.
- Mange, A.P. & Mange, E.J. (1990). *Genetic: humans Aspects*. Sun derland, Massachusetts: Sinauer Associates, Inc.
- Michie, S. & Marteau, T. (1996). Genetic counseling: Some issues of theory and practice. Em: T. Marteau & M. Richards (Eds.). *The trouble helix: social and psychological implications of the new Human Genetics*. Cambridge: Cambridge University Press.
- Money, J. & Norman, B.F. (1987). Gender identity and gender transposition: longitudinal outcome study of 24 male hermaphrodites assigned as boys. *Journal of Sex & Marital Therapy*, 13(2), 75-92.
- Motta, P.A. (1993). *Genética em Psicologia*. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan.
- Nora, A.H.; Nora, J.J.; Fraser, F. & Fraser, N. (1985). *Genética Médica*. Rio de Janeiro: Guanabara.
- Panter, B.C. (1992). Coping with an affected birth: Genetic counseling in Saudi Arabia. *Journal of Child Neurology*, 7(supl), 69-72.
- Pelosi, A.J. & David, A.S. (1989). Ethical implications of the new genetics for Psychiatry. *International Review of Psychiatry*, 1(4), 315-320.
- Piedemonte de Lima, C. (1984). *Genética Humana*. São Paulo: Harper & Row.
- Plomin, R. (1989). Environment and Genes - Determinants of Behavior. *American Psychologist*, 44, 105-111.
- Rovet, J., Netley, C., Keenan, M. & Bailey, J. (1996). The psychoeducational profile of boys with Klinefelter Syndrome. *Journal of Learning Disabilities*, 29(2), 180-196.
- Rossetti-Ferreira, M.C. (1978). Malnutrition and other-infant asynchrony: slow mental development. *International Journal of Behavioral Development*, 1, 207-219.
- Seifert, D. & Windgassen, K. (1995). Transsexual development of a patient with Klinefelter's Syndrome. *Psychopathology*, 28(6), 312-316.
- Shilon, S. & Saxe, L. (1989). Perception of risk in genetic counseling. *Psychology and Health*, 3(1), 45-61.
- Strickberger, M.W. (1990). *Genetics*. N. York: Macmillan Publishing Company.
- Thompson, M., Mcinnes, R. & Willard, H. (1993). *Genética Médica*. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan.
- Warren, A., Sutherland, A.J. & Lens, R. (1994). Factitious Hermaphroditism. *Psychosomatics*, 35(6), 578-581.
- Welshimer, K.J. & Earp, J.A. (1989). Genetic counseling within the context of existing attitudes and beliefs. *Patient Education and Counseling*, 13(3), 237-255.
- Wolraich, M.L., Albanese, M., Stone, G. & Nesbitt, D. (1986). Medical communication behavioral system: An interrectional analysis system for medical interactions. *Medical Care*, 24(10), 891-903.
- Zucher, K.J., Bradley, S.J. & Hugues, H.E. (1987). Gender dysphoria in a child with true hermaphroditism. *Canadian Journal of Psychiatry*, 32, 602-609.