

UNIVERSIDADE CESUMAR - UNICESUMAR
CENTRO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS
CURSO DE GRADUAÇÃO DE LICENCIATURA EM CIÊNCIAS BIOLÓGICAS

**O ACESSO AO DIAGNÓSTICO GENÉTICO ATRAVÉS DA REDE PRIVADA E
REDE PÚBLICA DO NOSSO PAÍS**

WEVERTON PEREIRA FERNANDES COSTA

RECIFE
2022

WEVERTON PEREIRA FERNANDES COSTA

**O ACESSO AO DIAGNÓSTICO GENÉTICO ATRAVÉS DA REDE PRIVADA E
REDE PÚBLICA DO NOSSO PAÍS**

Artigo apresentado ao Curso de Graduação em Licenciatura de Ciências Biológicas da Universidade Cesumar – UNICESUMAR como requisito parcial para a obtenção do título de Licenciado(a) em Ciências Biológicas, sob a orientação da Prof. Dr.^a Ana Paula dos Santos Bertocin

RECIFE

2022

O ACESSO AO DIAGNÓSTICO GENÉTICO ATRAVÉS DA REDE PRIVADA E REDE PÚBLICA DO NOSSO PAÍS

WEVERTON PEREIRA FERNANDES COSTA

RESUMO

Os avanços na área de diagnósticos genéticos, permitiram que os testes genéticos se tornassem uma ferramenta clínica com enorme potencial no diagnóstico e monitorização de doenças, sendo expectável, que estes constituam o futuro da medicina personalizada. A realização do presente trabalho pretende, demonstrar a importância dos testes genéticos na prática clínica, bem como, repassar que hoje podemos ter acesso ao diagnóstico genético através da rede privada, operadoras de saúde e da rede pública. No que respeita à metodologia, realizou-se uma pesquisa de revisão acerca do mercado de diagnósticos genéticos nos últimos anos no Brasil. Os resultados demonstraram que a análise molecular de doenças genéticas vem sendo cada vez essencial para um diagnóstico diferencial. E saber onde realizá-las permitem antecipar, prevenir, tratar e até curar uma série de problemas mais graves. Este Paper Científico destacou, potencialmente, o impacto do diagnóstico genético nas doenças humanas, como as demais inovadoras aplicações no diagnóstico e monitorização. Em suma, a aplicação do conhecimento, relativo ao mercado de diagnósticos genéticos e onde podemos ter acesso ao diagnóstico pode oferecer melhorias na saúde pública, antecipar o diagnóstico de doenças mais graves e ter um aconselhamento genético familiar mais assertivo.

Palavras-chave: Testes genéticos. Medicina personalizada. DNA. Aconselhamento genético.

1 INTRODUÇÃO

Os grandes avanços da biologia molecular permitiram a empregabilidade de métodos mais sensíveis, rápidos e sofisticados na identificação de doenças genéticas, que são de grande valia no diagnóstico clínico. A última década testemunhou um desenvolvimento significativo na prática da genética médica. O conhecimento aprofundado do genoma humano teve como uma de suas consequências o fato de os exames laboratoriais que visam analisar o material genético estarem se tornando mais precisos a cada dia, e com isso cada vez mais utilizados como instrumento de auxílio ao diagnóstico médico.

O surgimento do projeto do Genoma Humano, possibilitou a sequenciação completa do genoma humano e, conseqüentemente, introduziu a realização dos testes genéticos, que vieram facilitar o diagnóstico de certas patologias, bem como a realização de planos de monitorização e tratamento personalizados para cada doente. A sua aplicação tem tido um grande impacto na prática clínica para o diagnóstico e monitorização de doenças, contribuindo cada vez mais para o futuro da medicina personalizada (Goldfeder, Wall, Khoury, Ioannidis, & Ashley, 2017; Kremer, 2019; Rohde et al., 2005).

Para entendermos um pouco sobre a importância de um diagnóstico genético, podemos verificar a situação de um paciente oncológico que tem alguma alteração genética, pode acontecer de ter começado com ele ou geralmente a pessoa herdou do pai ou da mãe e então os irmãos e os filhos também podem ter. Se uma alteração é detectada no teste genético, será feito o rastreamento familiar pesquisando aquela alteração específica e todos terão a oportunidade de saber o risco de desenvolver um tumor para instituir medidas de prevenção e vigilância. Portanto, o teste genético de predisposição hereditária pode apontar uma alteração que aumente o risco de câncer, possibilita ajudar o paciente a entender o motivo do desenvolvimento do tumor.

Os serviços de diagnósticos genéticos visam, em sua maioria, o desenvolvimento e a utilização de técnicas atualizadas e especializadas de biologia molecular existentes no Brasil, para permitir não apenas a caracterização do genótipo dos pacientes afetados, mas também para melhorar o aconselhamento genético através do uso de técnicas e estratégias mais sensíveis e mais confiáveis para a detecção de portadores e diagnóstico pré-natal em gestações futuras.

Portanto, o objetivo deste artigo é demonstrar como podemos ter acesso aos serviços especializados em diagnósticos genéticos e fontes pagadoras de testes genéticos de nosso País.

2 METODOLOGIA

Realizou-se uma pesquisa de revisão acerca do mercado de diagnósticos genéticos nos últimos anos no Brasil. Nesse estudo, foram realizadas pesquisas publicadas anteriormente que dão ênfase e suporte ao entendimento, sob diferentes vieses, do tema abordado: Os avanços genéticos, laboratórios especializados no Brasil e fontes pagadoras do meio público e privado.

A seleção bibliográfica foi realizada na abertura do módulo de TCC, sendo realizadas buscas nos idiomas inglês e português através das plataformas Pubmed e Scielo, com base nas terminologias cadastradas na Biblioteca Virtual em Saúde (BVS). Os descritores selecionados sintetizam o tema proposto, são eles: genética médica, mercado de genética, cobertura de testes genéticos através do Rol da ANS, genética no SUS.

3 ASPETOS GERAIS DOS TESTES GENÉTICOS

3.1. Sequenciação do Genoma Humano e o aparecimento dos testes genéticos

O Projeto Genoma Humano, foi iniciado em 1990, e teve como principais objetivos a identificação e sequenciação de todos os genes humanos (Green,E.D.,Watson,J.D.,&Collins, 2015).

Este projeto teve um custo total de cerca de 3 mil milhões de dólares, e foi coordenado pelo departamento de energia dos EUA e por vários institutos internacionais, como o National Institutes of Health (NIH). Os responsáveis acreditavam que a identificação das sequências genéticas iria ajudar no estudo de doenças humanas, bem como no desenvolvimento de novas tecnologias de pesquisa e métodos computacionais (Green,E.D.,Watson,J.D.,&Collins, 2015; U.S. Department of energy office of science, 2003).

O primeiro rascunho da sequenciação do genoma humano foi publicado em 2001 e com ele surgiram centenas de artigos científicos com uma análise mais exata da sequência genômica final (U.S. Department of energy office of science, 2003).

Os objetivos mais relevantes, que permitiram a conclusão deste processo, incluíram a identificação de 25 000 genes do DNA humano, a descoberta de sequências nucleotídicas dos

3 mil milhões de pares de bases químicas que compõem o DNA humano, o armazenamento de dados de sequenciação obtidos, a melhoria das ferramentas de análise de dados, a abordagem das questões éticas e legais que surgiram ao longo de todo o projeto e a identificação das variações individuais do genoma humano (Green,E.D., Watson,J.D.,&Collins, 2015; U.S. Department of energy office of science, 2003).

A descoberta das variações no genoma humano originou a necessidade de delinear mais objetivos, dos quais se destacam: tecnologias de identificação em larga escala de polimorfismo de nucleotídeo único; identificação de variantes comuns nas regiões codificadoras para a maioria dos genes já identificados; criação de um mapa SNP com pelo menos 100 000 marcadores, assim como a criação de bases inteligentes para estudos futuros de variação genética (Green,E.D.,Watson,J.D.,&Collins, 2015; U.S. Department of energy office of science, 2003).

3.2. Patologias que recorrem aos testes genéticos no seu diagnóstico e monitorização

O surgimento de doenças genéticas constitui um grave problema de saúde pública com elevado impacto social, devido à sua diversidade e complexidade. Estima-se que cerca de 5% da população europeia seja afetada e que, em Portugal, existam cerca de 500 000 mil pessoas portadoras de uma doença genética, embora desconheçam a sua condição («Serviço nacional de saúde», 2017).

Deste modo, torna-se indispensável a elucidação da população sobre a existência de doenças genéticas, permitindo assim uma maior procura de consultas de aconselhamento genético, nas quais se pode avaliar a extensão da doença, a sua etiologia genética, bem como permitir a realização de ações de rastreio de diagnóstico ou a prevenção precoce da patologia genética em questão («Serviço nacional de saúde», 2017).

As patologias genéticas, quanto à sua diversidade e etiologia genética, podem dividir-se em três principais categorias, a seguir tratadas

3.2.1. Doenças genéticas associadas a anomalias cromossómicas

As anomalias cromossômicas podem afetar o número ou a estrutura dos cromossomas e representam um terço das anomalias congénitas mais comuns que ocorrem, ainda durante a fase inicial da gravidez. Estas podem ocorrer por falha do processo de divisão celular e são,

na maior parte dos casos, responsáveis por abortos espontâneos (Alliance, 2009; Jackson, Maria; Leah, Marks; May, Gerhard; Wilson, 2018; Santos, Botelho, 2018).

As principais causas destas anomalias são os fatores ambientais e a idade da mãe. Contudo, existem casos em que as mesmas não se manifestam e podem ser transmitidas à descendência (Alliance, 2009; Jackson, Maria; Leah, Marks; May, Gerhard; Wilson, 2018; Santos, Botelho, 2018).

As anomalias cromossômicas podem ser resultantes de alterações a nível estrutural ou numérica.

3.2.2. Doenças Genéticas Mendelianas ou Monogénicas

Contrariamente às doenças cromossômicas, as monogénicas são caracterizadas por uma mutação num único gene, sendo estas de mais fácil identificação e interpretação. Estas doenças são transmitidas à descendência segundo as leis de Mendel, sendo por isso conhecidas por doenças Mendelianas (Finegold, David, 2017; Jackson, Maria; Leah, Marks; May, Gerhard; Wilson, 2018).

Dentro desta categoria, existem diversas subcategorias de anomalias genéticas com base nas variações da expressividade do gene em questão, isto é, se o gene precisa da expressão dos seus dois alelos, trata-se de uma doença autossômica recessiva; no caso de necessitar apenas de um alelo para se manifestar, estamos perante uma doença autossômica dominante (Finegold, David, 2017; Jackson, Maria; Leah, Marks; May, Gerhard; Wilson, 2018).

3.2.3. Doenças Genéticas Multifatoriais ou Multigénicas

Este grupo de doenças resulta, muitas vezes, de alterações em mais do que um gene, em combinação com fatores ambientais. A interferência dos fatores ambientais pode atenuar o desenvolvimento das manifestações clínicas de uma doença genética, mas também pode provocar um avanço no seu desenvolvimento, sendo extremamente complexo quantificar a contribuição dos fatores genéticos e ambientais no aparecimento de uma doença genética multifatorial (Contribuição Dos Fatores Genéticos No desencadeamento, 2009; Jackson, Maria; Leah, Marks; May, Gerhard; Wilson, 2018; Santos, Botelho, 2018).

De um modo geral, o seu aparecimento não deixa de estar relacionado com a hereditariedade, continuando a haver maior susceptibilidade em agregados familiares com

historial familiar de mais do que um caso com essa mesma condição genética. Apesar dos fatores ambientais terem grande influência no seu aparecimento, a realização de um diagnóstico precoce pode permitir corrigir o estilo de vida e assim atenuar possíveis manifestações clínicas (Contribuição Dos Fatores Genéticos No Desencadeamento, 2009; Jackson, Maria; Leah, Marks; May, Gerhard; Wilson, 2018; Santos, Botelho, 2018).

4. CATEGORIAS DOS TESTES GENÉTICOS

Os testes genéticos são habitualmente utilizados para detectar possíveis alterações, não só nos genes e nos cromossomas, mas também em proteínas específicas (Pagon et al., 2001). Estes podem realizar-se num contexto clínico e os seus resultados podem ser divulgados para benefício do doente. No entanto, também existe a possibilidade de serem única e exclusivamente usados em contexto de investigação, pelo que, nesse caso, os seus resultados são utilizados apenas no estudo em questão (Pagon et al., 2001).

Existem diversos tipos de testes genéticos e a sua utilização pode ser muito útil nas diferentes fases da vida e em inúmeras situações clínicas, quer para um simples rastreio, para o diagnóstico de uma doença genética, ou até mesmo para o cálculo da probabilidade de portabilidade genética à descendência direta (Pagon et al., 2001).

4.1. Teste de rastreio pré-natal

A realização dos testes de rastreio pré-natal ocorre durante a gravidez, de forma a detectar precocemente possíveis alterações nos genes ou cromossomas do feto e são normalmente solicitados, quando existe um risco aumentado de o bebé vir a ter um distúrbio genético (Stoler, 2017).

Na maioria dos casos, existem fatores de risco, tais como a idade materna avançada, trissomia identificada na gravidez anterior, histórico familiar, etnia ou sono pré-natal anormal, que justificam a realização destes testes. Apesar de terem uma capacidade de identificação limitada, estes testes genéticos podem ser cruciais na decisão sobre o curso da gravidez (Stoler, 2017). Contudo, o foco atual é tornar as terapias neonatais, cada vez mais direcionadas, evitando o aumento crescente de interrupções da gravidez, como resposta a certos resultados positivos (Stoler, 2017; Vaz-de-macedo, 2018).

A amniocentese, a análise às vilosidades coriônicas e a recolha percutânea de sangue umbilical são os procedimentos mais comuns para detectar anomalias antes do nascimento.

No entanto, estes procedimentos podem causar problemas à mulher e ao feto, podendo levar ao aborto espontâneo (Stoler, 2017; Vaz-de-macedo, 2018).

Atualmente, no mercado, tem sido exponencial o aparecimento de testes não-invasivos que analisam DNA de origem fetal presente em circulação no sangue materno e para sua realização é apenas necessária uma amostra de sangue materno (Stoler, 2017; Vaz-de-macedo, 2018). Entre os testes de rastreio pré-natal, destacam-se o rastreio das principais trissomias 21,18 e 13 e aneuploidias dos cromossomas sexuais XO, XXY, XXX, XYY e XXYY (Stoler, 2017).

4.2. Testes de rastreio neonatal

Este tipo de teste consiste na deteção pré-sintomática de doenças genéticas graves em recém-nascidos, permitindo assim a prevenção o mais precocemente possível ou o seu tratamento (DeTolve, 2016). O rastreio inclui normalmente doenças que afetam a capacidade auditiva e o metabolismo, como a fenilcetonúria ou o hipotireoidismo congénito. Contudo, através deste rastreio é possível referenciar os neonatos em maior risco para avaliação posterior mais aprofundada (DeTolve, 2016).

Os testes de rastreio neonatal obrigatórios, e a sua constituição variam de região para região, dependendo da prevalência local, entre outros fatores. Em Portugal, embora não sejam obrigatórios, o Programa Nacional de Diagnóstico Precoce realiza, desde 1979, testes de rastreio em todos os recém-nascidos – o chamado ‘teste do pezinho’ (DeTolve, 2016).

É importante salientar, que qualquer resultado positivo terá de ser posteriormente confirmado com uma amostra independente à previamente utilizada, podendo haver um encaminhamento para as especialidades médicas mais adequadas, como, por exemplo, endocrinologia, medicina metabólica ou respiratória (DeTolve, 2016).

4.3. Testes de Diagnóstico

Estes testes estão relacionados com uma área da genética que se encontra em rápida expansão, e que abrange a análise de cromossomas, ácido nucléicos, proteínas e metabolitos usados para diagnosticar condições genéticas, como mutações, génotipos, fenótipos hereditários ou somáticos (Claustres et al., 2014).

A sua utilização clínica permite identificar ou excluir a hipótese da existência de algum distúrbio genético, mesmo em caso de diagnóstico prévio. Este tipo de teste permite

identificar a etiologia da condição genética, (Claustres et al., 2014). Estes testes são realizados para confirmar um diagnóstico, quando ocorre uma suspeita com base em sintomas e sinais específicos (Claustres et al., 2014).

Os seus resultados podem ter grande influência nos cuidados de saúde e tratamentos que devem ser seguidos posteriormente, bem como na sua vida pessoal, tendo, muitas vezes, os resultados repercussões na vida dos familiares diretos (Claustres et al., 2014). As suas repercussões podem não só influenciar a vida do interveniente em análise, como também ser de extrema importância, caso se verifique que essa condição é hereditária, de modo a auxiliar os membros da família na decisão da realização do teste (Claustres et al., 2014).

4.4. Testes tipo Portador

Estes testes permitem identificar os indivíduos portadores de uma doença genética. Na maioria dos casos, os portadores são assintomáticos e a realização, destes testes, auxilia na determinação da probabilidade de transmissão à sua descendência, (Kraft, Duenas, Wilfond, & Goddard, 2019).

Para além de serem requeridos com o intuito de determinar a presença da mutação genética e/ou a probabilidade futura de a vir a desenvolver. A sua realização, também se aplica a casais que pretendam aferir a probabilidade de os seus descendentes, virem a desenvolver uma condição genética. Desta forma, é-lhes possível tomar decisões reprodutivas autónomas (Kraft et al., 2019).

Os testes realizam-se, sobretudo, em indivíduos que tenham historial familiar de uma determinada condição genética hereditária ou em indivíduos pertencentes a grupos étnicos mais susceptíveis de terem certas condições genéticas (Kraft et al., 2019).

Não obstante, pode ser realizado individualmente, reduzindo as incertezas de um indivíduo com risco familiar conhecido, podendo usar essa mesma informação no caso de mudar de parceiro (Kraft et al., 2019).

4.5. Testes de Diagnóstico Pré-implantacional

Os testes de diagnóstico genético pré-implantacional, DGPI, são uma ferramenta utilizada durante a fertilização in vitro para detectar alterações genéticas e/ou cromossómicas em embriões, antes da sua implantação no útero materno (Brezina & Kutteh, 2015; Pompeu, Taina; verzeletti, 2015).

4.6. Teste Preditivo ou Pré-Sintomático

Este tipo de teste, como o nome indica, é realizado, na maior parte dos casos, em pessoas ainda assintomáticas, nas quais se pesquisa, a presença de uma mutação genética específica. Contudo, um resultado positivo não garante o risco de desenvolver a doença, mas sim que existe uma maior predisposição para vir a desenvolvê-la, uma vez que, apenas são analisados o(s) gene(s) e não são tidos em consideração todos os fatores de risco extrínsecos para a patologia em questão (Marzuillo, De Vito, D'andrea, Rosso, & Villari, 2014).

Este teste é de extrema importância para indivíduos que tenham historial familiar de uma doença genética, como o cancro, tendo como principal objetivo diminuir a sua morbimortalidade (Marzuillo et al., 2014).

5 VANTAGENS E LIMITAÇÕES DA UTILIZAÇÃO DOS TESTES GENÉTICOS NA PRÁTICA CLÍNICA

No momento em que se decide realizar um teste genético, deve ponderar-se a realização do mesmo. Para isso, torna-se fundamental realizar previamente uma consulta de aconselhamento genético (Aswini & Varun, 2010; UK, 2016).

Nessa consulta deve proceder-se também a um aconselhamento psicológico, no qual se pretende dar resposta às necessidades do doente, incentivar a melhoria e a mudança de comportamento relacionado com a saúde, e atenuar dificuldades comunicacionais familiares, auxiliando na tomada de decisões informadas e especializadas (Aswini & Varun, 2010; UK, 2016).

No aconselhamento genético, é analisado igualmente o historial familiar, os antecedentes pessoais, a informação da etiologia da doença genética, o prognóstico e as alternativas terapêuticas, o fornecimento e esclarecimento do consentimento informado, bem como todos os procedimentos relacionados com o teste genético (Aswini & Varun, 2010; Rodrigues, 2013).

A consulta de aconselhamento genético é imprescindível para se compreender e esclarecer possíveis dúvidas de todas as informações fornecidas, pondo-se assim em evidência todos os benefícios e riscos que o teste genético em questão pode fornecer, antes da tomada de decisão final (Aswini & Varun, 2010; UK, 2016).

6 ACESSO AOS TESTES GENÉTICOS

O acesso aos testes genéticos é concedido na maioria dos casos, apenas aos médicos, dado que a maioria dos laboratórios exige prescrição médica e a sua assinatura nos formulários de requisição para a sua realização (Jackson, Maria; Leah, Marks; May, Gerhard; Wilson, 2018).

Embora o acesso da população aos serviços de genética hospitalares seja cada vez mais comum, aumentou exponencialmente a procura de testes genéticos ‘Diretos ao consumidor’, sem necessidade de prescrição, nem acompanhamento do serviço de genética. Estes testes são obtidos, através de empresas como ‘23andMe’ e ‘Living DNA’, que oferecem testes genéticos de sequenciação total do DNA, e fornecem informações sobre a suscetibilidade de algumas doenças genéticas, como, por exemplo, Alzheimer, Parkinson e doença celíaca, bem como a portabilidade de múltiplas doenças. Todo o processo é desenvolvido a partir de uma amostra de saliva enviada por correio, e sendo os seus resultados enviados por e-mail no período de três meses (Jackson, Maria; Leah, Marks; May, Gerhard; Wilson, 2018).

Face ao aumento da oferta deste tipo de testes, ocorreu um conseqüente acréscimo na realização dos testes genéticos, adquiridos diretamente pelo consumidor. Contudo, a realização dos mesmos não garante, na maioria dos casos, a sua conformidade por parte das autoridades competentes, nem garante o acompanhamento genético antes da sua realização e após a divulgação dos resultados. Para além disso, não existe um controlo das razões e motivações dessa mesma análise, que pode ser proveniente de razões ou motivações menos éticas, como por exemplo a eugenia (Meng, 2005).

Portanto, a busca por testes genéticos vem se popularizando no Brasil. Com o surgimento de novas empresas e opções de exames, o que antes era de difícil acesso e limitado a um grupo de maior poder aquisitivo se tornou uma alternativa para muitos brasileiros conhecerem mais sobre a sua origem – e saúde. Somente de janeiro a junho de 2021, a procura pelos exames de ancestralidade cresceu 300% em comparação com o mesmo período do ano passado, mostram dados do MeuDNA, empresa voltada para o mapeamento genético. Com valor médio de R\$ 200, os exames de linhagem permitem que o paciente conheça, em média, o perfil de oito gerações anteriores. E os resultados são surpreendentes: no Brasil, das 88 possíveis nacionalidades a serem identificadas, 60 já foram confirmadas. “É a chance de resgatar uma história que se perdeu, seja por imigração, adoção, seja porque a história contada não é exatamente a real. Portanto, conseguir entender o contexto da nossa

origem um pouco mais remota, os últimos 100, 200, 500 anos da nossa história é um alento”, afirma David Schlesinger, co-fundador e CEO da Mendelics, laboratório de diagnóstico genético responsável pela empresa MeuDNA.

Dados do Instituto Nacional de Câncer (Inca) estimam que, de 2020 a 2022, o Brasil terá 66.280 novos casos de câncer mamário por ano. A estimativa é que 66.280 registros da doença aconteçam apenas em 2021. Considerando esse cenário, os exames genéticos e a possibilidade de “prever” o desenvolvimento de possíveis doenças são o futuro da medicina. “A genética demorou um pouco mais de tempo, mas agora está acessível a todas as pessoas e isso é fundamental para a gente ter um entendimento mais completo de nós mesmos e podermos prevenir e se planejar de acordo com os nossos riscos, que nem sempre se manifestaram na nossa família e em nós mesmos”, finaliza o médico e CEO da Mendelics, David Schlesinger.

Em 2009, foi instituída a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Médica, com o objetivo de estruturar uma rede de serviços de atenção integral em genética clínica no Sistema Único de Saúde (SUS). A política coloca o aconselhamento genético como pilar central da prevenção e tratamento de anomalias congênitas e doenças geneticamente determinadas.

No âmbito privado, as diretrizes para execução de testes genéticos pelos planos de saúde passam por uma portaria da Agência Nacional de Saúde Suplementar (ANS). A ANS define os critérios para o uso adequado de tecnologias no rastreamento e tratamento genético e lista 29 doenças de cobertura obrigatória e seus respectivos testes.

Apesar da legislação tratar do tema, os cortes nos financiamentos de pesquisas em testes genéticos atrapalham o avanço da medicina nesse campo. “Os investimentos escassos em pesquisa, devido a situação econômica, frearam uma evolução maior. Mas grandes laboratórios do Brasil já oferecem esses exames. Alguns são feitos no Brasil, outros ainda são feitos no exterior, por questões de custo”, completa Silva Júnior.

Na visão das especialistas, o Brasil precisa investir em uma ação conjunta dos Ministérios da Saúde e da Educação para ampliar a educação em genética e a formação em aconselhamento genético para profissionais de todas as áreas de saúde.

Por muitos anos a Genética Médica foi vista como uma especialidade cara pelos planos de saúde, que rejeitavam fortemente qualquer tipo de cobertura de exames. Isto começou a mudar no início dos anos 2000 e avançou mais ainda a partir de 2012, quando a Agência Nacional de Saúde Suplementar (ANS) buscou formar o grupo de trabalho de genética médica, que incluía a SBGM, a própria ANS, outras sociedades de especialidades e

representantes das operadoras de saúde para a elaboração de diretrizes que permitissem o atendimento aos pacientes. Atendimento em Genética Médica:

De acordo com a legislação vigente (Lei Nº 9.656, DE 3 DE JUNHO DE 1998 e RN 259) as operadoras de saúde devem cobrir o atendimento em todas as especialidades médicas reconhecidas pelo Conselho Federal de Medicina, sendo, portanto, obrigadas a fornecer o atendimento em Genética Médica.

O diferencial do atendimento aos pacientes pelo médico geneticista é principalmente representado pelo aconselhamento genético, que foi incorporado ao rol da ANS como um procedimento, com o código na tabela Terminologia Unificada da Saúde Suplementar (TUSS): 10106014. O valor de cobrança para o procedimento deve ser negociado entre o médico, clínica ou hospital, e a operadora de saúde.

Embora muitas vezes o paciente não perceba a diferença em relação ao atendimento de outras especialidades médicas, o aconselhamento genético apresenta características próprias, que podemos citar de forma resumida como relacionadas ao diagnóstico e orientação tanto sobre as condições genéticas quanto em relação aos exames genéticos, explicando ao paciente e seus familiares tanto os possíveis resultados quanto limitações destes.

É recomendável que o processo de aconselhamento genético seja realizado por um médico geneticista, que no momento é o único tipo de profissional no país que apresenta tanto o treinamento quanto o reconhecimento legal para este ato, principalmente com relação a diagnóstico de condições genéticas.

7 CONSIDERAÇÕES FINAIS

O presente trabalho iniciou-se com uma revisão da literatura, abordando de uma forma geral os testes genéticos. Pretendeu-se assim demonstrar quais os aspectos gerais, que devem ser considerados para um melhor entendimento do impacto da componente genética nas doenças humanas.

Em seguida, foram referidos os testes genéticos mais inovadores com impacto no diagnóstico e monitorização de doenças. No segundo capítulo foram abordados três exemplos representativos dos últimos avanços na sequenciação do genoma humano. Tendo estes testes amplas aplicações na prática clínica, cuja aplicação promete uma melhoria significativa da esperança média e qualidade de vida dos doentes.

Este trabalho teve assim como propósito, demonstrar inequivocamente o impacto positivo dos testes genéticos na prática clínica, assim como referir a possível contribuição benéfica de acessibilidade aos testes genéticos no mercado de diagnósticos.

Pode assim concluir-se que o grau de literacia em diagnóstico genético é fundamental, para que haja um aumento da procura racional, ponderada e informada por parte da população que procura este tipo de serviço.

Refletindo acerca desta problemática, conclui-se também que seria fundamental melhorar a oferta de formação nesta área a todos que necessitam de um diagnóstico genético, uma vez que estes são muitas vezes o primeiro contato com o utente em resposta às suas necessidades. Assim sendo, fará sentido que a população tenha conhecimentos necessários, para auxiliar os utentes que desejem usufruir deste serviço.

REFERÊNCIAS

ASWINI, Y.B., & VARUN, S. (2010). **Genetics in public health**. Indian Journal of human genetics, 16(2), 47–54.

ASWINI, Y. B., & VARUN, S. (2010). **Review Article Genetics in public health : Rarely explored**. 16(2). Disponível em < <https://doi.org/10.4103/0971-6866.69326>> acesso em 27 ago. 2022

ALLIANCE, G. (2009). CHAPTER 8: **Ethical, Legal and Social Issues**. A new york, mid-atlantic guide for patients and health professionals, Chapter 8. Disponível em < <https://www.ncbi.nlm.gov/books/NBK115574/>> acesso em 27 ago. 2022

Brezina, P. R., & KUTTEH, W. H. (2015). **Clinical applications of preimplantation genetic testing**. BMJ (Online), 350(December 2007). Disponível em < <https://doi.org/10.1136/bmj.g7611>> acesso em 27 ago. 2022

CLAUSTRES, M., KOŽICH, V., DEQUEKER, E., FOWLER, B., HEHIR-KWA, J. Y., MILLER, K., ... BARTON, D. E. (2014). **Recommendations for reporting results of diagnostic genetic testing (biochemical, cytogenetic and molecular genetic)**. European Journal of Human Genetics, 22(2), 160–170. Disponível em < <https://doi.org/10.1038/ejhg.2013.125>> acesso em 27 ago. 2022

DETOLVE, G. R. (2016). **Newborn screening. Health Care for People with Intellectual and Developmental Disabilities Across the Lifespan**, 31(May), 631–640. Disponível em < https://doi.org/10.1007/978-3-319-18096-0_55> acesso em 27 ago. 2022

FINEGOLD, DAVID, U. of P. (2017). **Defeitos de um único gene**. 19(1), 48–52

GOLDFEDER, R. L., WALL, D. P., KHOURY, M. J., IOANNIDIS, J. P. A., & ASHLEY, E. A. (2017). Human Genome Sequencing at the Population Scale: **A Primer on High-Throughput DNA Sequencing and Analysis**. *American Journal of Epidemiology*, 186(8), 1000–1001. Disponível em < <https://doi.org/10.1093/aje/kww224> > acesso em 26 jul 2022.

GREEN, E. D., WATSON, J. D., & COLLINS, F. S. (2015). **Human Genome Project: Twenty-Five Years of Big Biology**. *Nature*, 526, 29–31. Disponível em <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26432225>> acesso em 27 ago. 2022.

JACKSON, M., MARKS, L., & MAY, GERHARD (2018). **The genetic basic of disease**. *Essays Biochem*, 62(5), 643–723. Obtido de Disponível em < <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6279436/>> acesso em 27 ago. 2022

JP NEWS, **Em alta, testes genéticos são apostas para ‘prever’ o futuro e conhecer o passado**, (2022), Disponível em <<https://jovempan.com.br/noticias/brasil/em-alta-testes-geneticos-sao-apostas-para-prever-o-futuro-e-conhecer-o-passado.html>> acesso em 27 ago. 2022

KRAFT, S. A., DUENAS, D., WILFOND, B. S., & GODDARD, K. A. B. (2019). **The evolving landscape of expanded carrier screening: challenges and opportunities**. *Genetics in Medicine*, 21(4), 790–797. Disponível em < <https://doi.org/10.1038/s41436-018-0273-4>> acesso em 27 ago. 2022

MARZUILLO, C., DE VITO, C., D’ANDREA, E., ROSSO, A., & VILLARI, P. (2014). Predictive genetic testing for complex diseases: **A public health perspective**. *Qjm*, 107(2), 93–97. Disponível em < <https://doi.org/10.1093/qjmed/hct190>> acesso em 27 ago. 2022

MENG, D. G. L. (2005). **Medical , Ethical , Legal and Social Issues In Genetic Testing and Genetic Screening Programmes**. (April), 1–15.

NEWS LAB, **O avanço da medicina com a evolução do uso de testes genéticos, (2022)**, Disponível em < <https://newslab.com.br/o-avanco-da-medicina-com-a-evolucao-do-uso-de-testes-geneticos/#:~:text=O%20avan%C3%A7o%20da%20medicina%20com%20a%20evolu%C3%A7%C3%A3o%20do%20uso%20de%20testes%20gen%C3%A9ticos,-Publicado%20por%20Luciene&text=Com%20o%20desenvolvimento%20de%20tecnologias,que%20abarca%20os%20testes%20gen%C3%A9ticos.> > acesso em 27 ago. 2022

PAGON, R. A., HANSON, N. B., NEUFELD-KAISER, W. & COVINGTON, M. L. (2001). **Gene Scene: Genetic testing**. *Western Journal of Medicine*, 174(May), 344–347.

SERVIÇO NACIONAL DE SAÚDE [SNS]. (2017). Disponível em < <http://www.insa.min-saude.pt/category/areas-de-atuacao/genetica-humana/>> acesso em 27 ago. 2022.

STOLER, J. M. (2017). **Prenatal and postnatal genetic testing: Why, how, and when?** *Pediatric Annals*, 46(11), e423–e427. Disponível em < <https://doi.org/10.3928/19382359-20171023-01>> acesso em 27 ago. 2022

U.S. Department of energy office of science, office of biological and environmental research. (sem data). **Human Genome Project**. Obtido 7 de Novembro de 2019, de Human Genome Project Information Archive 1990-2003 Disponível em <
https://web.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/> acesso em 27 ago. 2022.

VAZ-DE-MACEDO, C. (2018). **Desenvolvimento E Princípios Do Tpn**. *Acta Obstet Ginecol Port*, 12(1), 37–46.