

Aconselhamento Genético: Tecnologia, Assistência . . . E Eu com isso?

Dr. Spencer Luiz Marques Payão

Abstract/Resumo

O aconselhamento genético é de suma importância na prática clínica e na citogenética humana e médica. Poucos são os centros no Brasil que desenvolvem estas atividades. O Serviço de Genética da Faculdade de Medicina de Marília iniciou suas atividades em 1997 e compõe o Laboratório de Citogenética, Ambulatório de Malformações congênitas, Serviço de Onco-Hematologia, e atende a uma macro região de mais de 2 milhões de habitantes. O Laboratório de Citogenética Humana e Médica foi o primeiro a ser certificado pela ISO 9001 no Brasil em maio de 2008 e atua tanto na assistência quanto no ensino e pesquisa. Dentre suas atividades de atuação é um Laboratório de referência na Rede Nacional de terapia celular/Anvisa no monitoramento da células-tronco mesenquimais humanas cultivadas. Porém, o principal foco de discussão em relação ao Aconselhamento genético está no surgimento progressivo de alta tecnologia como no caso da citogenômica e o quanto esse avanço tem auxiliado e melhorado a intervenção prática do Aconselhamento genético no tocante ao cálculo de risco de novos indivíduos afetados por distúrbios cromossômicos/gênicos, casos de abortamentos espontâneos, dentre outros. Estas questões merecem algumas reflexões em relação a um olhar mais cuidadoso para os pacientes, pais e familiares quanto à importância de um trabalho de orientação feita por grupos multidisciplinares; pelo menos em grandes centros de atendimento, tomada de decisões com orientações de maior acurácia, principalmente devido a crescente contribuição tecnológica, consideração do aspecto não diretivo, principal alicerce da prática de aconselhamento genético. Assim, podemos num futuro próximo melhorar, por meio de uma integração entre alta tecnologia, informação aos pacientes/cuidadores, profissionais de diferentes especialidades e ações conjuntas à prática e principalmente o produto de uma área tão importante da Genética Humana e Médica.

*Quinta Reunião Brasileira de Citogenética e Citogenômica
5th Brazilian Meeting of Cytogenetics and Cyto-genomics*

Keyword/Palavras-chave: Aconselhamento genético; Citogenética humana; Assistência e tecnologia