



A PRÁTICA DE ENFERMAGEM E O CONHECIMENTO EM GENÉTICA: DESAFIOS E PERSPECTIVAS

Zilma Maria Araújo Moraes¹, Natália Cordeiro Mayer², Michele Andressa Vier Wolski³

¹Acadêmica do Curso de Enfermagem, Campus Ponta Grossa-PR, Universidade Cesumar - UNICESUMAR. PIVIC - UniCesumar. moraeszilma34@gmail.com

²Acadêmica do Curso de Enfermagem, Campus Ponta Grossa-PR, Universidade Cesumar - UNICESUMAR. PIVIC - Unicesumar. mayer.natalia30@gmail.com

³Orientadora, Doutora, Docente no Curso de Enfermagem, UNICESUMAR. Pesquisadora do Instituto Cesumar de Ciência, Tecnologia e Inovação – ICETI. michele.wolski@unicesumar.edu.br

RESUMO

O aconselhamento genético exerce uma atribuição fundamental ao auxiliar indivíduos e familiares a entenderem os riscos de doenças hereditárias e tomando providências e o tratamento adequado. Esse processo inclui a coleta de dados histórico médico familiar, testes genéticos e a inclusão de variedade de especialistas, dando suporte emocional. Na enfermagem, a compreensão dos aspectos genéticos é fundamental para melhorar a qualidade do atendimento, promover a saúde e reduzir riscos. A atuação dos profissionais de enfermagem, conforme as diretrizes do Conselho Federal de Enfermagem (COFEN), é crucial, mas observa-se uma carência de capacitação específica na formação desses profissionais em genética. O objetivo deste estudo é investigar a percepção dos enfermeiros sobre estudo genômico e o aconselhamento genético e a sua aplicação nas atividades diárias, mostrando os desafios e as oportunidades na agregação desse conhecimento na prática clínica. A pesquisa foi conduzida em duas etapas: uma revisão bibliográfica e a aplicação de um questionário estruturado, com questões qualitativas e quantitativas, com propósito de avaliar o nível de conhecimento dos profissionais sobre genética. O grupo amostral foi composto por 24 profissionais de enfermagem de diferentes campos de atuação, com idades entre 18 e 50 anos. A pesquisa seguiu as diretrizes éticas estabelecidas e foi submetida ao Comitê de Ética em Pesquisa (CEP). Os resultados obtidos indicaram a importância de capacitação dos profissionais de enfermagem para oferecer um atendimento mais qualificado e eficaz à pacientes com doenças hereditárias ao promover a saúde e melhoraria da qualidade de vida dos pacientes e de suas famílias.

PALAVRA-CHAVE: Aconselhamento genético; Conhecimento em genética; Capacitação de enfermeiros; Enfermagem.

1 INTRODUÇÃO

O aconselhamento genético é essencial para lidar com a ocorrência ou repetição de doenças genéticas em famílias, permitindo que pacientes e seus familiares compreendam os riscos hereditários, por meio da coleta de dados sobre o histórico familiar, testes genéticos e uma abordagem multidisciplinar que inclui suporte emocional e auxílio na tomada de decisões (De Lima et al., 2024; Pina-Neto, 2008). O estudo da genética tem se tornado cada vez mais relevante na área da saúde, especialmente na enfermagem, permitindo que os profissionais identifiquem riscos e orientem os pacientes com mais precisão e personalização (Cardoso; Júnior, 2016). As doenças genéticas causam internações pediátricas, deficiências mentais, infertilidade e doenças neurodegenerativas, exigindo cuidados contínuos e adaptados, afetando a qualidade de vida dos pacientes e impondo impactos significativos à vida familiar e financeira (Melo et al., 2020; Baumbusch et al., 2018; Giugliani, 2002).

Os desafios do aconselhamento genético envolvem desde questões éticas até a comunicação das informações, sendo fundamental a atuação sensível, ética e multidisciplinar dos profissionais de enfermagem, cujo papel, baseado na ciência do cuidado, é essencial para garantir um atendimento humanizado e eficaz (De Lima et al., 2024). O Conselho Federal de Enfermagem (COFEN), por meio da Resolução nº 468/2014, define diretrizes para a atuação do enfermeiro no aconselhamento genético, incluindo



identificação de indivíduos sob risco, cálculo do risco genético, promoção da saúde e coleta de dados para avaliação genética. No entanto, há uma carência na formação de enfermeiros e médicos, que muitas vezes não recebem o preparo necessário durante a graduação, o que compromete sua atuação segura na prática clínica (White et al., 2020). A escolha do tema justifica-se pela necessidade de aprofundar o ensino da genética na graduação em enfermagem, frente às crescentes demandas de saúde, como doenças oncológicas e cardíacas, que possuem base genética, e à escassez de profissionais capacitados na área (Nunes; Canabarro, 2021).

Assim, este estudo tem como objetivo investigar a percepção dos profissionais de enfermagem sobre sua atuação no aconselhamento genético, identificar os desafios e oportunidades na incorporação desse conhecimento, avaliar o nível de conhecimento sobre conceitos básicos de genética, sua aplicabilidade no cuidado, as principais dificuldades enfrentadas e a necessidade de capacitação, por meio da aplicação de um questionário estruturado.

2 MATERIAIS E MÉTODOS

Essa pesquisa foi conduzida em duas etapas principais: uma revisão bibliográfica e a aplicação de um questionário estruturado. O estudo adotou uma abordagem mista, com a coleta de dados quantitativos e qualitativos, a fim de investigar a percepção dos profissionais de enfermagem sobre a genética e sua aplicação na prática clínica. Os artigos selecionados foram publicados entre 2015 e 2025, com o objetivo de fornecer uma base teórica atualizada sobre o referido tema, e foram obtidos através das plataformas Pubmed, Scielo e Google Acadêmico. Este estudo teve como grupo amostral aproximadamente 30 (trinta) voluntários profissionais de enfermagem de diferentes campos de atuação, com idades entre 18 e 50 anos, sem distinção de gênero, os quais foram convidados a se disponibilizar para a participação do projeto. A pesquisa seguiu as diretrizes éticas estabelecidas e foi submetida ao Comitê de Ética em Pesquisa (CEP), sendo aprovado sob o parecer nº 88752425.5.0000.5539, dessa forma comprovante que a pesquisa atende as normas regulamentadores envolvendo pesquisa com seres humanos, conforme resolução.

3 RESULTADOS E DISCUSSÕES

Uma das principais constatações deste estudo foi o reconhecimento, por boa parte dos entrevistados, de que o conhecimento em genética é importante para a atuação do enfermeiro. Mais de 90% dos participantes consideram esse conhecimento essencial ou relevante em casos específicos. A percepção de que esse saber não é exclusivo de médicos ou especialista está alinhada à literatura científica, que evidencia sua importância para um atendimento integral ao indivíduo. A genética configura-se, assim, como uma ferramenta adicional de cuidado, especialmente nas áreas de atenção básica, promoção da saúde e acompanhamento de doenças crônicas (De Oliveira Norberto et al., 2024).



1. Você considera importante o conhecimento em genética para a prática clínica de enfermagem?

24 respostas

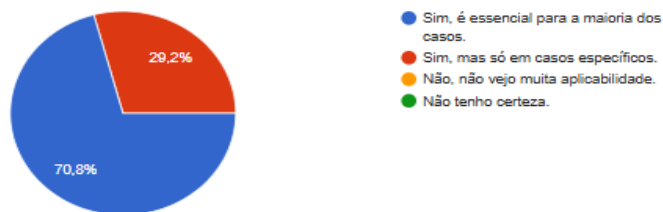


Figura 1:
do

Importância

conhecimento em genética na prática clínica.
Fonte: Dados da pesquisa.

Igualmente, cerca de 80% dos entrevistados consideram que a falta de conhecimento sobre genética representa um obstáculo na assistência ao paciente. Esta constatação é corroborada por De Lima et al. (2024) ao afirmar que “[...] há uma escassez de profissionais treinados e falta de financiamento público para esses serviços”. Tal assimetria contribui para o aumento das desigualdades no acesso ao aconselhamento genético, resultando em consequências diretas para a sociedade. Com o avanço da genômica, a atuação do enfermeiro na identificação precoce de riscos genéticos, sobretudo na atenção básica, torna-se decisiva. A literatura reforça a necessidade de uma atuação cada vez mais atualizada por parte desses profissionais, garantindo uma assistência sólida aos pacientes (De Lima et al., 2024).

2. Você está familiarizado com o conceito de aconselhamento genético?

24 respostas

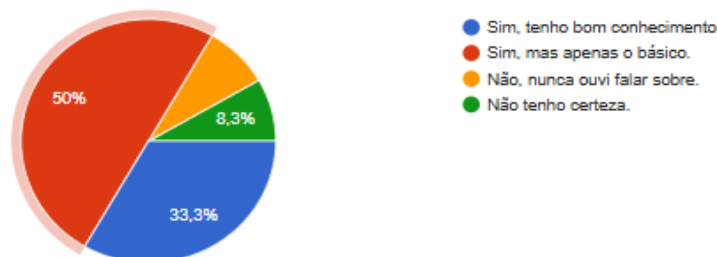


Figura 2: Aconselhamento genético.
Fonte: Dados da pesquisa.

A análise das respostas à pergunta seis evidenciou uma variação significativa nas experiências formativas dos participantes. Embora uma parcela de 45% tenha relatado um nível de contato básico com a formação específica em genética, 33,3% relevou nunca ter tido algum contato ou não se lembrar, o que demonstra uma significativa diferença na abordagem do tema nas instituições de ensino formadoras, refletindo uma lacuna na estrutura curricular de enfermagem. Essa constatação é evidenciada quando Moreira et al. (2022) destacam que as Instituições de Ensino Superior (IES) enfrentam dificuldades para incorporar mudanças na formação dos enfermeiros. Segundo os autores, essa limitação está associada ao fato de que muitos docentes foram formados na era pré-genômica, ou seja, antes de 1999. Essa realidade evidencia uma cadeia de falhas que se inicia com a formação dos próprios educadores e se perpetua no preparo insuficiente dos futuros profissionais.

12. Você tem acesso a informações claras sobre protocolos de acompanhamento de pacientes com predisposição genética ao câncer

24 respostas





Figura 3: Formação específica em genética na graduação.

Fonte: Dados da pesquisa.

Ainda de acordo com Moreira et al. (2022), é fundamental garantir que os estudantes de enfermagem, e demais áreas da saúde, tenham acesso a conceitos básicos de genética, principalmente no que se refere a doenças prevalentes e padrões de hereditariedade. Esse conhecimento é essencial para que os profissionais possam orientar a população sobre prevenção de agravos, interpretar exames genéticos e realizar encaminhamentos adequados a especialistas, sempre que necessário. Estes são conhecimentos fundamentais e que ajudam no processo de aconselhamento genético. No entanto, este cenário ideal ainda está distante da realidade. Mesmo em contextos internacionais, o número de encaminhamentos para especialistas em genética permanece abaixo do esperado, sendo os principais entraves apontados: conhecimento limitado dos profissionais e a ausência de protocolos claros para a atuação em genética e aconselhamento genético.

Por conseguinte, ao avaliar as dificuldades enfrentadas pelos profissionais, destacam-se a falta de formação específica, ausência de protocolos claros e insegurança na aplicação do conteúdo genético. Mesmo compreendendo a importância do tema, muitos não se sentem preparados para utilizá-lo com segurança. White et al. (2020) identificaram barreiras similares, incluindo o receio de causar confusão ou medo nos pacientes. A carência de diretrizes institucionais também é uma limitação importante. Além disso, os relatos no formulário demonstram distanciamento entre o saber técnico e sua aplicação real. Expressões como “não sei como usar isso” evidenciam essa fragilidade. A desconexão entre teoria e prática limita a autonomia do profissional. Isso exige estratégias institucionais para apoiar sua atuação. Medidas formativas eficazes são urgentes nesse cenário.

Por fim, de acordo com Starkingset et al. (2022), a comunicação eficaz é essencial para um aconselhamento genético bem sucedido. Essa comunicação deve priorizar não apenas a exatidão do conteúdo transmitido, mas também pautada na harmonia e na empatia. É por meio desse vínculo que o paciente terá base para suas futuras decisões sobre tratamento, vigilância e, possivelmente, influenciará as escolhas de outros membros da família. Ademais, a ausência de uma orientação adequada pode intensificar o fardo psicológico gerado pelos testes genéticos e suas implicações. Nesse contexto, as consultas devem ser fundamentadas em um atendimento humano e empático, a fim de aliviar a carga emocional que tais situações podem desencadear.

4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Conclui-se que o conhecimento em genética é essencial para a prática da enfermagem, contribuindo diretamente para a promoção da saúde, prevenção de doenças hereditárias e melhoria na qualidade do cuidado prestado. A pesquisa evidenciou que, embora os avanços da genética estejam cada vez mais presentes no cotidiano dos serviços de saúde, ainda há uma lacuna significativa na formação dos profissionais de enfermagem, tanto na graduação quanto na educação continuada. Ademais, integrar a genética à prática



da enfermagem não apenas representa um avanço técnico-científico, mas também um passo fundamental para a construção de um modelo de saúde integral, com atuação forte em prevenção de agravos, para a qualificação dos serviços de saúde no contexto contemporâneo e qualificação do atendimento integral às necessidades dos pacientes.

REFERÊNCIAS

DE LIMA, Nadly Melo et al. Desafios Do Aconselhamento Genético e a Responsabilidade Do Enfermeiro Nessa Prática. **BrazilianTrends in Biologicaland Medical Sciences**, v. 1, n. 1, p. 15-26, 2024.

DE OLIVEIRA NOBERTO, Rozangela Chaves et al. O acompanhamento genético nas atividades de assistência do enfermeiro. **Brazilian Journal of Health Review**, v. 7, n. 5, p. e73969-e73969, 2024.

GIUGLIANI, Roberto. A Importância da Genética Médica e do Estudo de Defeitos Congênitos. In: Leite JCLL, Comunello LN, Giugliani, R, eds. **Tópicos em Defeitos Congênitos**. Porto Alegre: Editora da Universidade Federal do Rio Grande do Sul; p. 11-14, 2002.

MELO, Débora Gusmão. et al. Perfil de competência em genética para médicos do Brasil: uma proposta da Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica. **Revista Brasileira de Educação Médica**, v. 43, p. 440-450, 2020.

MOREIRA, Renata Postelet al. Genética em Medicina e Enfermagem: percepções de profissionais de saúde envolvidos com o processo ensino-aprendizagem. **Revista Brasileira de Educação Médica**, v. 46, n. 3, 2022.

NASCIMENTO, D. M.; SILVA, V. A. O aconselhamento genético nas práticas assistenciais do enfermeiro. **Revista Saúde Dinâmica**, v. 5, n. 2, 2023. Disponível em: <https://doi.org/10.4322/2675-133X.2023.006>.

NUNES, M. R. CANABARRO, S. T. A atuação do enfermeiro na genética e genômica: Uma revisão integrativa. **Research, SocietyandDevelopment**, v. 10, n. 4, p. e35610414295-e35610414295, 2021.

PARK, Sun-Young et al. HealthcareProfessionals' Learning Needsand Perspectives onEssentialInformation in GeneticCancerCare: A Systematic Review. **Cancers**, v. 16, n. 11, p. 1963, 2024.

STARKINGS, Rachel et al. A systematicreviewof communication interventionsto help healthcareprofessionalsdiscussgeneticstesting for breastcancer. **BreastCancerResearchandTreatment**, v. 183, n. 1, p. 9-21, 2020.

TALWAR, D. et al. **Genetics/genomicseducation for nongenetichealthprofessionals: a systematicliteraturereview**. *Genetics in Medicine*, v. 19, n. 7, p. 725–732, 2017. Disponível em: <https://doi.org/10.1038/gim.2016.156>.

WHITE, Stephanie; JACOBS, Chris; PHILLIPS, Jane. Mainstreaminggeneticsandgenomics: a systematicreviewofthebarriersandfacilitators for



nurses and physicians in secondary and tertiary care. **Genetics in Medicine**, v. 22, n. 7, p. 1149-1155, 2020.