

INTERFACE ENTRE A GENÉTICA E A PSICOLOGIA: A CONTRIBUIÇÃO DO PSICÓLOGO NO ACONSELHAMENTO GENÉTICO

INTERFACE BETWEEN GENETICS AND PSYCHOLOGY: THE CONTRIBUTION FROM PSYCHOLOGIST IN THE GENETIC COUNSELING

¹SANTOS, Helena Maria da Silva

Resumo:

Este estudo, elaborado com apoio na pesquisa bibliográfica apresenta um estudo atualizado da interface entre a Genética e a Psicologia, considerando algumas variáveis de interesse relacionadas à importância da atuação de psicólogos junto a indivíduos portadores e afetados por transtornos de etiologia genética e seus familiares.

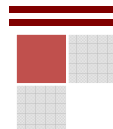
Palavras-chave: Genética, aconselhamento genético, Psicologia

Abstract:

This study, elaborated with support in the bibliographical research presents an updated study of the interface between genetics and psychology, presenting some variables of interest related to the importance of the psychologists and patients affected by disorders of genetic etiology and their families.

Keywords: Genetic, genetic counseling, Psychology

¹ Docente do Departamento de Psicologia, Faculdade de Ciências da [Saúde-FASU-Garça-SP](#)-hsantos@fc.unesp.br



1-INTRODUÇÃO

Ao longo dos últimos anos, pôde ser observado um crescimento significativo da atuação profissional de psicólogos em diferentes serviços de saúde, tanto na rede pública quanto na rede privada de assistência. Inseridos em instituições hospitalares, ambulatoriais ou centros de saúde, cada vez mais psicólogos habilitam-se ao atendimento, e acompanhamento de indivíduos e grupos populacionais portadores de variados transtornos físicos (agudos e crônicos), sociais e mentais.

A demanda social crescente na área da saúde tem exigido dos psicólogos que atuam em Psicologia da Saúde, Medicina Comportamental e Psicologia Hospitalar que estejam, constantemente, aprimorando seus conhecimentos teóricos e técnicos, objetivando suprir, com eficiência, as necessidades detectadas; e, ainda, contribuir para o efetivo (e crescente) reconhecimento da Psicologia como uma ciência da saúde.

Um dos setores da saúde em que o Psicólogo vem sendo, gradativamente, solicitado a contribuir é o da Genética clínica; especificamente, em atividades relacionadas a processos de *aconselhamento genético* de indivíduos portadores e/ou afetados por anomalias de etiologia genética.

O presente trabalho de pesquisa bibliográfica pretende demonstrar a relevância da inclusão do psicólogo como integrante ativo de uma equipe ou serviço de aconselhamento genético.

À guiza de esclarecimento, um breve aporte na definição e caracterização da Genética se faz necessário.

A Genética é caracterizada como o ramo da Biologia que estuda a hereditariedade e suas variações. Segundo estudiosos da área, entretanto, esta caracterização é insuficiente para abranger toda a variabilidade de interesse e conhecimento gerado por esta área da ciência. Segundo estudos de Levine (1997), já se observava que o alto nível tecnológico da Genética permitiria a busca de conhecimentos mais específicos, tais como:



- a identificação do material hereditário, e a natureza de propriedades bioquímicas e estruturais dos cromossomos;
- o estudo da organização dos genes no interior dos cromossomos e sua transmissão através de reprodução (sexuada e assexuada);
- a identificação e o sequenciamento dos genes humanos (genoma);
- a análise das interações entre os genes e seus respectivos efeitos ao organismo;
- a análise do papel desempenhado pelo ambiente externo na produção e expressão de características genóticas dos indivíduos;
- o estudo dos diferentes tipos de diversidade genética de indivíduos e populações humanas.

A Genética está 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 que se estabelecem entre genes e doenças; tem como objetivo proporcionar serviços eficientes de prevenção, diagnóstico (a partir de indícios externos, histórico familiar, análise de cariótipos, testes de DNA e exames bioquímicos), prognóstico e tratamento de condições patológicas relacionadas às diferentes modalidades de herança genética (FREIRE-MAIA, 1996; LIMA, 1997).

A Genética do Comportamento, conforme descrita por Lima (1997), busca identificar comportamentos particulares associados a determinados códigos genéticos; é um subsídio para os profissionais da saúde (incluindo-se o Psicólogo) com dados técnicos (e clínicos) que facilitam o processo de aconselhamento psicológico dos indivíduos envolvidos, portadores e/ou afetados por disfunções ou transtornos genéticos.

2- O LUGAR DA PSICOLOGIA NO CAMPO DA GENÉTICA

Até pouco tempo, a Genética do Comportamento se preocupava em compreender até que ponto o material genético, transmitido hereditariamente, poderia explicar, suficientemente, a enorme diversidade do comportamento humano.



Pesquisadores perguntavam-se até que momento poderiam utilizar a informação genética, considerando sua base molecular e bioquímica, sem cair em modelos simplistas ou meramente organicistas de explicação do comportamento humano.

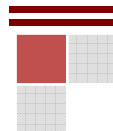
Atualmente, reconhece-se que o papel da experiência e da aprendizagem é, seguramente, o de propiciar a leitura de informações já impressas nos genes, fazendo com que o comportamento possa ser compreendido como uma atividade codificada a partir de uma sequência de nucleotídeos, cuja tradução pode ser deflagrada por diferentes e determinadas condições do ambiente (LIMA, 1997).

Este mesmo autor apresenta o exemplo de uma psicose, que poderia ser analisada como um quadro clínico grave composto por perturbações na capacidade de reter, discriminar e aplicar informações em diferentes situações do dia-a-dia. Estas perturbações seriam devidas à ausência de certos padrões genéticos que impediriam o indivíduo de processar, corretamente, o reconhecimento de determinados estímulos (situações ambientais) comuns para a maioria das pessoas.

Em outro exemplo, a esquizofrenia, também, poderia ser analisada como uma psicopatologia condicionada geneticamente, uma vez que a análise dos parentes de um indivíduo esquizofrênico revela que esta anomalia é muito mais frequente 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 o indivíduo esquizofrênico e seus familiares (LIMA, 1997).

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

Ainda, na tentativa de esclarecer a questão, a discussão sobre a etiologia das deficiências mentais, também, pode ser considerada: sabe-se, a partir da consulta a tabelas de risco empírico (LIMA, 1997), que, aproximadamente, 30% dos casos de



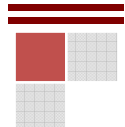
deficiência mental relatados pela literatura apresentam origem comprovadamente genética; 20% apresentam origem provavelmente genética; 10% apresentam origem provavelmente ambiental; e os outros 40% apresentam origem não esclarecida (genética ou ambiental). Como os casos de origem comprovada, ou provavelmente genética são, potencialmente, cinco vezes mais numerosos que os casos de origem ambiental, se admite que a maioria dos casos de origem desconhecida tenha, também, maior probabilidade de etiologia genética. O mesmo autor ressalta, entretanto, o risco imputado a tal inferência, no sentido da restrição da consideração a 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, se encontra alta porcentagem de pais e irmãos com a mesma característica e com indicadores de inteligência (verbal e não-verbal) limítrofes.

Deve-se enfatizar 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 ou de sua manifestação funcional; condições ambientais adversas, tais como carência econômica, cultural e nutricional, por exemplo, prejudicam ou desaceleram o processo de desenvolvimento normal do indivíduo (principalmente, daqueles que apresentam acúmulo de genes desfavoráveis).

Isto posto, tem-se um aporte teórico suficiente para situar a importância do aconselhamento genético e o lugar do psicólogo nesse contexto.

Segundo estudos recentes (THOMPSON, 2006), um serviço eficiente de aconselhamento genético deve incluir o pleno desenvolvimento de, pelo menos, três objetivos complementares:

1 - A análise técnica de riscos genéticos, isto é, a descrição biológica da gravidade da anomalia genética, seus efeitos orgânicos (morfológicos e funcionais), sua letalidade e provável prognóstico, considerado um dado indivíduo ou uma dada população.



2- A análise e o atendimento às implicações psicossociais da anomalia para o paciente, incluindo transtornos mentais e de comportamento relacionados a pensamentos, sentimentos, expectativas e receios, por exemplo.

3 -A compreensão de conflitos psicológicos (cognitivos e afetivos) dos familiares do paciente e a respectiva assistência psicológica indicada (LIMA, 1997).

Entre as atividades propostas por um serviço de aconselhamento genético (LIMA, 1997; MOTTA, 2007), visando à operacionalização dos objetivos referidos, pode-se incluir, em caráter prioritário, as seguintes:

-A identificação de indivíduos normais (critério normativo) e indivíduos portadores de genes anômalos.

-A compreensão de aspectos médicos que permitam esclarecer o diagnóstico, a causa provável do transtorno, os mecanismos de herança genética e a indicação do(s) possível (is) tratamento(s).

-O tratamento médico e o atendimento clínico integral de indivíduos portadores e afetados por transtornos genéticos.

-A orientação dos portadores quanto aos riscos de gerarem descendentes afetados geneticamente (risco de recorrência) e as implicações psicológicas deste fato do ponto de vista de todos os envolvidos.

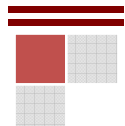
-A orientação quanto à conveniência de interromper, ou não, uma gestação de acordo com as determinações legais, e com a vontade e conveniência dos pais.

-A reabilitação psicossocial do paciente visando ao seu ajustamento pessoal e/ou profissional.

-O atendimento e acompanhamento psicológico do paciente, portador de doença genética, e de seu grupo familiar.

-A contribuição e o estímulo às discussões éticas que envolvem o planejamento e a manipulação de material genético, em indivíduos humanos e não-humanos.

Ainda na década de 1970, Fuhrmann e Vogel (2008) observaram que a mais perfeita avaliação genética de um caso seria absolutamente inútil, se o resultado dele decorrente não fosse devidamente compreendido pelo(s) interessado(s). Assim,



também, cabe ao profissional que atua em aconselhamento genético, ao explicar ao cliente uma situação problemática, considerar, entre outras variáveis:

- a) alguns traços de personalidade do consulente;
- b) o nível de instrução geral (social, econômico e cultural);
- c) as necessidades e expectativas pessoais do mesmo;
- d) a história pessoal do indivíduo com a problemática genética.

Historicamente, as primeiras preocupações que permitiram identificar a execução de uma atividade típica de um processo de aconselhamento genético datam do início do século XX; foi então, que pesquisadores norte-americanos passaram a avaliar o risco técnico de que uma anomalia hereditária conhecida, que tivesse afetado uma criança, se repetisse em outro(s) filho(a)(s) do mesmo casal.

A atividade de pesquisadores, segundo Fuhrmann e Vogel (2008), incluía, também, a formulação de estratégias eficientes de comunicação de diagnósticos e de prognósticos aos indivíduos envolvidos. Gradativamente, com a evolução médica-tecnológica, a preocupação dos pesquisadores concentrou-se em aspectos não somente de identificação, mas, também da prevenção 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 partir de 1950, então, na segunda fase do aconselhamento, foram priorizados os estudos que buscavam identificar condições genéticas deletérias em seres humanos. Evidencia-se, segundo a literatura, que, na década de 50, o número de transtornos genéticos passíveis de serem reconhecidos em heterozigotos era aproximadamente, vinte. Em 1980, o número de condições deletérias aumentou para mais de cem, dificultando uma 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, em sua terceira fase, prioriza o diagnóstico pré-natal de doenças cromossômicas e metabólicas, e a terapia gênica.

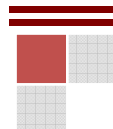


Segundo estudo realizado por Lima (1997), as principais razões que motivam a busca de um serviço de aconselhamento genético são, primeiro, anomalias que seguem um padrão simples e bem estabelecido de herança, permitindo cálculo fácil do risco de repetição; e, depois, anomalias não relacionadas a mecanismos genéticos simples, visto que em sua etiologia intervêm fatores genéticos e ambientais (multifatoriais), ainda não totalmente esclarecidos.

3- CONSIDERAÇÕES FINAIS

A comprovação do reconhecimento, cada vez maior, da necessidade do profissional de Psicologia, junto a um serviço de aconselhamento genético, pode ser exemplificada através de citações extraídas da literatura consultada: Fuhrmann e Vogel (2008), 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 consequências*" (p. 129). Frota-Pessoa, Otto e Otto (2004) 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, estudiosos da área concordem, parcialmente, com aqueles autores, seria impossível não incluir, quando da realização do processo de aconselhamento genético, a existência de um ato, também, de caráter psicológico. Os poucos exemplos apresentados neste texto parecem deixar clara a pluralidade de variáveis envolvidas no processo de aconselhamento genético; tratam-se de variáveis que ultrapassam a dimensão puramente médica ou orgânica. Considerar as variáveis psicológicas apenas como integrantes das "amplas consequências", conforme o faziam Fuhrmann e Vogel (2008), significa restringir a contribuição da Psicologia às Ciências da Saúde a uma mera informação dispensável; ou, ainda,



aplicar o reducionismo cartesiano, restringindo a compreensão da saúde ao estado de bem-estar físico (biológico) do organismo.

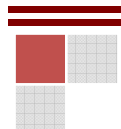
Ainda, os mesmos autores enfatizavam que *"o único objetivo comum de todos os participantes do aconselhamento genético é evitar ao consulente e à sua família o sofrimento causado pelo nascimento de filhos afetados"* (p. 130). Hoje, reconhece-se que qualquer que seja a consideração atribuída ao sofrimento, qualquer que seja a forma de sua expressão (conduta, relato verbal, sentimento ou comportamento), se trata de uma manifestação psíquica subjetiva, de gênese individual, dependente da experiência pessoal de cada um, objeto de estudo da Psicologia.

Alguns exemplos ilustram a necessidade desse reconhecimento:

- 1) Questões emocionais relacionadas à gestação, tais como, inseminação artificial, malformações fetais, anomalias cromossômicas, interrupção de gestação e aspectos éticos de terapia gênica (CASTILHA et al; 1996).
- 2) Variabilidade comportamental e sintomatologia psiquiátrica observada em diferentes síndromes e anomalias genéticas.
- 3) Manejo de crenças, atitudes e outras variáveis psicossociais, tais como atribuição de culpa, castigo e deterioração de autoimagem, observadas em pais de crianças portadoras ou afetadas por anomalias hereditárias.
- 4) Reações emocionais e estratégias de enfrentamento utilizadas por indivíduos e familiares de indivíduos portadores de anomalias interssexuais.

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

Corroborando Motta (2008), é oportuno enfatizar que o trabalho do Psicólogo não se esgota com a explicação da causa da doença e de seu risco de recorrência, ou ocorrência. O autor acredita na necessidade da execução de um processo psicológico de cunho assistencial com cada paciente, incluindo entrevistas e sessões terapêuticas, para tratar toda a problemática associada à ansiedade, culpa,



depressão, fantasias, dúvidas e outras manifestações mórbidas do psiquismo do paciente e de seus familiares.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

CASTILLA, E.E., et al. **Prevención primaria de los defectos congénitos**. Rio de Janeiro: Fiocruz, 1996.

FREIRE-MAIA, N. **Tópicos de Genética humana**. São Paulo: Hucitec, 1996.

FROTA-NETO, O., Otto, P.G; OTTO, P.A. **Genética clínica**. Rio de Janeiro: Francisco Alves; 2004.

FUHRMANN, W. & Vogel, F. **Aconselhamento genético**. São Paulo: EPU/Springer, 2008.

GELEHRTER. T.D. Collins, F.S. **Fundamentos da Genética médica**. RIO DE Janeiro, Guanabara Koogan; 2005

LEVINE, L. **Biologia do gene**. São Paulo: Edgard Blücher/EDUSP, 1997.

LIMA, C.P. **Genética humana**. São Paulo: Editora Harbra, 1997.

MOTTA, P.A. **Genética em Psicologia**. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2008.

MOTTA, P.A. **Genética humana aplicada à Psicologia, Enfermagem e fonoaudiologia**. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2007.

THOMPSON, M. **Genética médica**. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2006.

