



ACESSO ABERTO

Data de Recebimento:
30/07/2026

Data de Aceite:
31/08/2026

Data de Publicação:
24/09/2026

***Autor correspondente:**
José Antônio dos Santos Filho,
Mestre, Boulevard Sebastião
Carlos, S/N, CE-187, km 231 -
Mina, Ipu – CE
Contato: 85 997631066
E-mail: jantfilho20@gmail.com

Citação:
PINTO, C. H. A, et. al;
Impactos éticos e sociais do
aconselhamento genético
na saúde pública: revisão
integrativa de literatura

**Revista Multidisciplinar em
Saúde**, v. 7, n. 3, 2026. [https://
doi.org/10.51161/integrar/
rem/4935](https://doi.org/10.51161/integrar/rem/4935)

DOI: 10.51161/integrar/
rem/4935
Editora Integrar© 2026.
Todos os direitos reservados.

**IMPACTOS ÉTICOS E SOCIAIS DO
ACONSELHAMENTO GENÉTICO NA SAÚDE
PÚBLICA: REVISÃO INTEGRATIVA DE
LITERATURA**

Carlos Henrique Araújo Pinto^a, Moisés da Silva Gomes^a, Antônio Francisco Soares Araújo^a, Francisca Milena Martins Elmira^a, Denise Geovana Bezerra de Amorim^a, Déborah Vasconcelos Taumaturgo Dias^a, José Antônio dos Santos Filho

^aJosé Antônio dos Santos Filho, Mestre, Boulevard Sebastião Carlos, S/N, CE-187, km 231 - Mina, Ipu – CE.

RESUMO

Este estudo objetiva analisar os impactos éticos e sociais do aconselhamento genético (AG) no contexto da saúde pública brasileira, discutindo seus desafios, suas potencialidades e suas implicações para o fortalecimento das políticas públicas. Utilizou-se como metodologia a revisão integrativa da literatura, mediante consulta à Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), abrangendo as bases de dados LILACS, BDENF e MEDLINE. O recorte temporal compreendeu o período de 2015 a 2025. Após a aplicação dos critérios de elegibilidade e a realização da triagem fundamentada no protocolo PRISMA, foram selecionados sete artigos para análise qualitativa. As evidências indicam que o AG constitui uma ferramenta estratégica para o diagnóstico precoce e o planejamento reprodutivo. Contudo, persistem desafios, como a centralização dos serviços, a escassez de profissionais capacitados e os dilemas bioéticos relacionados à autonomia e à não diretividade. A telemedicina e a descentralização apresentam potencial para ampliar o acesso no Sistema Único de Saúde (SUS), mas não eliminam riscos de exclusão digital, fragilização do vínculo e exposição de dados sensíveis. Como principal contribuição, a revisão integra evidências antes tratadas de modo fragmentado e demonstra que a efetividade do AG no SUS depende da articulação entre justiça distributiva no acesso, autonomia relacional na tomada de decisão e governança responsável dos dados genômicos; assim, a expansão dos serviços somente produz equidade quando acompanhada de suporte psicossocial, consentimento informado e proteção da privacidade.

Palavras-chave: Aconselhamento genético; Bioética; Saúde pública; Sistema único de saúde.

ABSTRACT

This study analyzes the ethical and social impacts of genetic counseling (GC) in Brazilian public health, addressing its challenges, potential, and implications for strengthening public policy. An integrative literature review was conducted in the Virtual Health Library (VHL), including LILACS, BDENF, and MEDLINE, for the period from 2015 to 2025. After eligibility criteria were applied and screening was performed in accordance with PRISMA, seven articles were selected for qualitative analysis. The evidence indicates that GC is strategic for early diagnosis and reproductive planning. However, service centralization, a shortage of trained professionals, and bioethical dilemmas concerning autonomy and nondirectiveness persist. Telehealth and decentralization may broaden access within the Brazilian Unified Health System (SUS), but they do not eliminate digital exclusion, weakened therapeutic relationships, or the exposure of sensitive data. As its main contribution, this review integrates evidence previously treated in a fragmented manner and shows that effective GC in the SUS depends on combining distributive justice in access, relational autonomy in decision-making, and responsible governance of genomic data; service expansion therefore produces equity only when coupled with psychosocial support, informed consent, and privacy protection.

Keywords: Genetic counseling; Bioethics; Public health; Brazilian Unified Health System.

RESUMEN

Este estudio analiza los impactos éticos y sociales del asesoramiento genético (AG) en la salud pública brasileña, abordando sus desafíos, potencialidades e implicaciones para el fortalecimiento de las políticas públicas. Se realizó una revisión integradora en la Biblioteca Virtual en Salud (BVS), incluidas las bases LILACS, BDENF y MEDLINE, para el período de 2015 a 2025. Tras aplicar los criterios de elegibilidad y efectuar la selección conforme a PRISMA, se incluyeron siete artículos en el análisis cualitativo. Las evidencias indican que el AG es estratégico para el diagnóstico precoz y la planificación reproductiva. Sin embargo, persisten la centralización de los servicios, la escasez de profesionales capacitados y dilemas bioéticos relativos a la autonomía y la no directividad. La telesalud y la descentralización pueden ampliar el acceso en el Sistema Único de Salud de Brasil (SUS), pero no eliminan la exclusión digital, el posible debilitamiento del vínculo ni la exposición de datos sensibles. Como principal contribución, esta revisión integra evidencias antes tratadas de forma fragmentada y muestra que la efectividad del AG en el SUS depende de articular justicia distributiva en el acceso, autonomía relacional en la toma de decisiones y gobernanza responsable de los datos genómicos; por ello, la expansión de los servicios solo produce equidad cuando se acompaña de apoyo psicossocial, consentimiento informado y protección de la privacidad.

Palabras clave: Asesoramiento genético; Bioética; Salud pública; Sistema Único de Salud.

INTRODUÇÃO

O aconselhamento genético (AG) consiste em um acompanhamento individual e familiar, conduzido por profissional capacitado, destinado à prevenção, ao diagnóstico, ao prognóstico e ao cuidado relacionado às condições genéticas. Mais do que transmitir riscos, o processo busca favorecer compreensão, adaptação psicossocial e decisões coerentes com os valores da pessoa e de sua família (Cardoso; Cordeiro Júnior,

2016).

Os avanços da biologia molecular e das tecnologias de sequenciamento ampliaram a identificação de variantes genéticas e a promessa da medicina personalizada. Essa promessa, porém, é contestada quando a incorporação tecnológica ocorre em sistemas desiguais ou se apoia em evidências pouco representativas: instrumentos derivados de bases concentradas em pessoas de ancestralidade europeia podem apresentar menor desempenho em outros grupos e ampliar disparidades (Martin et al., 2019). No Brasil, a escassez de profissionais, a concentração regional dos serviços e a capacidade laboratorial limitada tornam a justiça genética - entendida como distribuição equitativa do acesso, da qualidade diagnóstica e dos benefícios da genômica - um problema científico, e não apenas administrativo (Torres, 2019; World Health Organization, 2022).

Como resposta institucional, a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica, instituída pela Portaria nº 81/2009, e a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, instituída pela Portaria nº 199/2014, organizaram diretrizes para a atenção em genética no SUS. A existência desses marcos, contudo, não assegura sua implementação: persistem a distância entre a previsão normativa e a capacidade instalada, a baixa integração da rede e a desigual distribuição de especialistas e tecnologias (Brasil, 2009, 2014; Melo et al., 2017). Interessa, portanto, investigar não apenas se há política formal, mas em que condições seus benefícios alcançam diferentes territórios e grupos sociais.

Uma primeira controvérsia recai sobre o ideal de não diretividade. Ele protege escolhas reprodutivas e reduz o risco de coerção, mas pode se converter em neutralidade passiva quando a pessoa enfrenta informações probabilísticas, sofrimento ou assimetrias de compreensão. Em contraposição, abordagens centradas na pessoa, de decisão compartilhada e de autonomia relacional admitem orientação profissional justificada, desde que não substitua os valores do aconselhado (Hannum et al., 2015; Jamal; Schupmann; Berkman, 2020). A divergência, assim, não é meramente procedimental: envolve como equilibrar autonomia, beneficência, diversidade cultural e respeito às pessoas com deficiência.

Uma segunda controvérsia decorre do caráter simultaneamente individual e familiar da informação genética. Preservar a confidencialidade do paciente pode entrar em tensão com o interesse de parentes biologicamente vulneráveis em conhecer riscos potencialmente preveníveis. A literatura internacional não apresenta solução uniforme, mas recomenda discutir as implicações familiares antes do teste, documentar preferências e apoiar a comunicação mediada pelo próprio paciente antes de se cogitar qualquer revelação excepcional (Dheensa et al., 2016; Rothstein, 2018). Esse conflito revela os limites de uma concepção estritamente individual de autonomia e exige análise proporcional do risco, do dano e das alternativas disponíveis.

Uma terceira frente de debate envolve consentimento e governança de dados. A autorização para realizar o teste não esgota o dever de explicar achados secundários, incertezas, reanálises futuras, armazenamento, compartilhamento e repercussões para familiares. No Brasil, a Lei Geral de Proteção de Dados Pessoais classifica dados genéticos e de saúde como dados pessoais sensíveis e submete seu tratamento aos princípios de finalidade, necessidade, transparência, segurança, prevenção e não discriminação (Brasil, 2018). Diretrizes internacionais recentes também vinculam a legitimidade do uso de dados genômicos à proteção de direitos individuais e coletivos, à participação social e à repartição equitativa dos benefícios (World Health Organization, 2024).

Embora esses debates sejam centrais para a incorporação da genômica à saúde pública, a produção

brasileira permanece fragmentada entre acesso, organização dos serviços, prática profissional, efeitos psicossociais e tecnologias de atendimento. Falta uma síntese que mostre como essas dimensões se condicionam mutuamente e em que circunstâncias a ampliação da oferta corresponde, de fato, a cuidado eticamente qualificado.

Assim, este estudo objetiva analisar os impactos éticos e sociais do aconselhamento genético no contexto da saúde pública brasileira, integrando desafios, potencialidades e implicações para o fortalecimento das políticas públicas em saúde.

METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão integrativa da literatura, de caráter descritivo e exploratório (Dantas et al., 2022). Esse método foi escolhido por permitir a síntese de múltiplos estudos publicados e uma compreensão abrangente do aconselhamento genético e de seus impactos éticos e sociais na saúde pública brasileira. Para guiar a revisão, formulou-se a seguinte questão-problema: quais impactos éticos e sociais do aconselhamento genético no contexto da saúde pública são abordados na literatura científica brasileira?

A coleta de dados foi realizada por meio da Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), abrangendo as bases de dados LILACS (Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde), BDENF (Base de Dados de Enfermagem) e MEDLINE (Medical Literature Analysis and Retrieval System Online). Para a estratégia de busca, utilizou-se o descritor controlado em Ciências da Saúde (DeCS) “Aconselhamento Genético”, visando recuperar o maior número possível de evidências sobre o tema.

Foram estabelecidos os seguintes critérios de inclusão: artigos originais e de revisão, disponíveis na íntegra, publicados em língua portuguesa, com recorte temporal entre 2015 e 2025. O recorte temático contemplou publicações que discutissem o papel do aconselhamento genético na saúde pública, incluindo desafios éticos e sociais e implicações para a prática profissional. Como critérios de exclusão, desconsideraram-se artigos duplicados em mais de uma base de dados, editoriais, cartas ao editor e estudos sem correlação com aspectos sociais ou éticos.

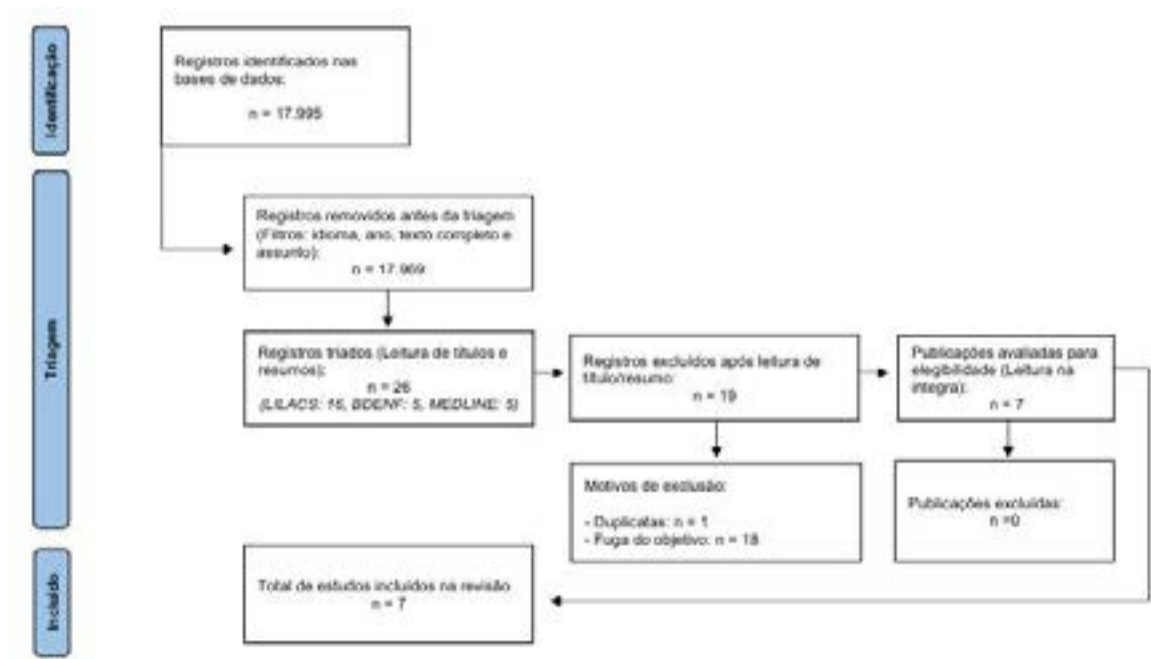
A seleção dos estudos ocorreu em três etapas: (1) leitura exploratória de títulos e resumos para triagem inicial; (2) leitura na íntegra dos textos pré-selecionados; e (3) análise crítica e interpretativa dos conteúdos para compor a amostra final (Lima; Miotto, 2007).

Na busca inicial, foram identificados 17.995 registros, com abordagem geral, sem a aplicação de filtros. Após a aplicação dos filtros de idioma, texto completo, assunto principal e recorte temporal, obteve-se um total de 26 publicações (LILACS: 16; BDENF: 5; MEDLINE: 5). Nesta etapa, 19 artigos foram excluídos, sendo 1 duplicata e 18 por não atenderem ao escopo temático (foco estrito em aspectos laboratoriais ou ausência de discussão ética/social), resultando em 7 artigos que atenderam a todos os critérios de elegibilidade para a análise final desta revisão.

Todo o processo de busca e seleção dos artigos seguiu o rigor metodológico das diretrizes PRISMA (Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses) (Page et al., 2021), conforme detalhado no fluxograma apresentado na Figura 1.

Além dos sete estudos que compuseram a síntese, documentos normativos brasileiros e referências internacionais foram utilizados exclusivamente na Discussão para contextualização ética, jurídica e comparativa. Essas fontes não integraram a amostra, não foram contabilizadas no fluxograma PRISMA e não alteraram os resultados da busca.

Figura 1 – Fluxograma do processo de identificação, triagem, elegibilidade e inclusão dos estudos conforme PRISMA (2020).



Fonte: elaborado pelos autores.

RESULTADOS

A estrutura final desta revisão foi composta por 7 estudos que atenderam plenamente aos critérios de elegibilidade. Estes estudos foram analisados na íntegra para a extração e sistematização dos dados. Quanto à distribuição temporal, verificou-se que a produção científica sobre a temática é marcadamente recente, concentrando-se predominantemente entre os anos de 2020 e 2022.

No que concerne à indexação, a maioria dos estudos selecionados foi localizada na base de dados LILACS (n=6), com predominância de publicações nas áreas de Saúde Coletiva e Enfermagem. Tal panorama reflete a crescente interface entre o Aconselhamento Genético, as práticas de Saúde Pública e o cuidado integral no cenário brasileiro.

A Tabela 1, apresentada a seguir, sintetiza as principais informações dos estudos incluídos, detalhando o Título, a Base de Dados, os Autores/Ano de Publicação e os Principais Resultados/Conclusões, oferecendo uma visão panorâmica das evidências que fundamentam esta revisão.

A análise temática permitiu reunir os achados em três eixos interdependentes: (1) acesso e justiça distributiva, envolvendo centralização, força de trabalho, descentralização e telemedicina; (2) qualidade relacional do cuidado, que abrange não diretividade, autonomia, apoio psicossocial e desfechos relatados pelos usuários; e (3) organização e avaliação dos serviços. Nenhum dos sete estudos examinou como tema central a proteção de dados genômicos ou a aplicação da Lei Geral de Proteção de Dados, lacuna especialmente relevante diante da expansão da medicina personalizada e do atendimento remoto.

Tabela 1 – Síntese dos artigos incluídos na revisão integrativa (n = 7).

TÍTULO	BASE DE DADOS	AUTOR/ ANO DE PUBLICAÇÃO	PRINCIPAIS ACHADOS
Gestação em idade avançada e aconselhamento genético: um estudo em torno das concepções de risco	LILACS	Martins; Menezes (2022)	As consultas de aconselhamento genético constituem um espaço de “tratamento” do risco, com proliferação de discursos sobre riscos e medidas preventivas. As sessões são organizadas para indicar a realização de escolhas, em prol do gerenciamento do risco no presente, para evitar intercorrências no futuro.
A Utilização de Telemedicina para o Aconselhamento Genético em Oncologia	LILACS	Tavares <i>et al.</i> (2020)	O aumento das indicações de testes genéticos para investigação de predisposição hereditária ao câncer, há uma necessidade crescente de fornecer acesso de qualidade ao aconselhamento genético para garantir a equidade do acesso em diferentes regiões geográficas.
O processo e a prática do aconselhamento genético no Brasil: uma revisão de escopo	LILACS; BDNF	Torres (2019)	Assim como as famílias que convivem com distúrbios genéticos enfrentam situações muitas vezes extremamente difíceis de se adaptar, os profissionais e serviços lidam com muitos desafios estruturais. A descentralização profissional, associada à inserção dos aparelhos sociais organizados, trará mais força política para que a superação das deficiências dos serviços.
Proposta de Uma Escala Portuguesa para a Avaliação da Qualidade do Aconselhamento Genético: Uma Nova Ferramenta para os Profissionais da Saúde	MEDLINE	Paneque <i>et al.</i> (2018)	A proposta de escala avalia indicadores relevantes da relação entre o profissional e o consultando para dar resposta às questões médicas, educacionais e psicossociais envolvidas no processo de aconselhamento genético. Apesar de ser centrada nos profissionais, permite verificar se cumpriram os objetivos determinados para cada sessão, sendo esta uma medida da utilidade da ferramenta.
Genetic Counseling Outcome Scale (GCOS24): adaptação cultural e validação para brasileiros em processo de aconselhamento genético	LILACS; BDNF	Ribeiro (2016)	O uso de instrumentos do tipo PROM (Medidas de Desfecho Reportadas pelos Pacientes), para avaliação e seguimento de pessoas atendidas em serviços de saúde e os métodos para adaptação cultural e validação destes instrumentos é uma tendência crescente no Brasil. A relevância desses procedimentos é evidenciada quando são relacionados às condições genéticas, visto que atualmente a atenção à saúde direciona-se para uma assistência integral e que valoriza o indivíduo como participante ativo deste processo.
Enfermagem em genômica: Oaconselhamento genético nas práticas assistenciais	LILACS; BDNF	Cardoso; Cordeiro Júnior (2016)	A crescente demanda de pessoas que necessitam dos serviços de aconselhamento genético serve de alerta para a necessidade de melhorias na referida área, dentro do âmbito atual do SUS. Tornase essencial que os enfermeiros aprimorem seusconhecimentos em genética e genômica e fomentem sua utilização, assumindo com eficácia e eficiência seu papel de conselheiro genético perante a comunidade e demais profissionais de saúde.
A c o n s e l h a m e n t o Genético: Análise e Contribuições a partir do Modelo de Aconselhamento Psicológico	LILACS	Hannum <i>et al.</i> (2015)	O AG se constitui como um processo de extrema complexidade, que deve resguardar-se por uma conduta que envolve não apenas aspectos de preparação teórica e técnica, mas, também, a capacidade de lidar com aspectos afetivos advindos do desempenho de suas funções. O princípio ético do aconselhamento preconiza ao conselheiro uma postura não diretiva distinta daquela adotada na relação médicopaciente.

Fonte: elaborado pelos autores.

DISCUSSÃO

Os sete estudos não apontam uma intervenção isolada capaz de resolver os problemas do AG; em conjunto, revelam uma arquitetura de implementação composta por três dimensões inseparáveis: justiça genética e territorial, qualidade relacional da tomada de decisão e governança tecnológica e informacional. Essa leitura permite interpretar centralização, formação profissional, telemedicina e instrumentos de avaliação não como temas paralelos, mas como condições que se reforçam ou se anulam mutuamente. Ampliar vagas sem assegurar compreensão, proteção de dados e continuidade do cuidado pode aumentar a oferta sem produzir equidade.

No contexto brasileiro, a incorporação do AG ao SUS permanece condicionada por desigualdades estruturais. A concentração de profissionais e serviços especializados em poucos centros restringe o acesso de pessoas residentes em municípios distantes e prolonga o percurso até o diagnóstico (Torres, 2019). Sob a perspectiva da justiça genética, o acesso não pode ser medido apenas pela disponibilidade nominal de um teste: inclui tempo oportuno, qualidade da interpretação, aconselhamento antes e depois do resultado, apoio psicossocial e possibilidade de seguimento clínico. Quando esses componentes se distribuem de forma desigual, também se distribuem desigualmente os benefícios e os ônus da medicina genômica.

A medicina personalizada, portanto, é eticamente ambivalente. Pode aumentar a precisão do cuidado, mas também reproduzir desigualdades quando os bancos de referência e os modelos de risco não representam a diversidade populacional. Embora não integre a amostra desta revisão, a análise internacional de Martin et al. (2019) mostrou que escores poligênicos então disponíveis apresentavam desempenho sistematicamente superior em pessoas de ancestralidade europeia. Para uma população altamente miscigenada, esse achado funciona como alerta: a expansão de testes no SUS deve ser acompanhada de validação em populações brasileiras, transparência sobre limites de desempenho e investimento em bases representativas, sob pena de converter inovação em injustiça epistêmica e diagnóstica.

A carência de padronização e a concentração do AG na prática médica reforçam a necessidade de equipes multiprofissionais, com papéis definidos e supervisão compatível com a complexidade de cada caso. Enfermeiros e outros profissionais podem ampliar educação, identificação de risco, navegação na rede e seguimento, desde que a expansão de atribuições seja acompanhada de formação em genética e genômica, comunicação de risco, bioética e encaminhamento oportuno (Cardoso; Cordeiro Júnior, 2016; Torres, 2019). A resposta à escassez, portanto, não deve ser a diluição de competências, mas a organização de cuidado compartilhado.

A avaliação do AG precisa considerar efeitos que ultrapassam a confirmação diagnóstica. Ribeiro (2016), ao adaptar a GCOS-24 para o contexto brasileiro, propõe mensurar desfechos relacionados ao empoderamento e à participação dos usuários. Essa perspectiva desloca a avaliação de uma lógica centrada no procedimento para outra orientada pela experiência do aconselhado, permitindo verificar se o atendimento ampliou compreensão, segurança e capacidade de lidar com a condição genética. Em termos de política pública, contar consultas ou testes é insuficiente quando não se mede o que a pessoa compreendeu e como o resultado afetou sua capacidade de decidir e agir.

Em perspectiva complementar, Paneque et al. (2018) demonstram que a qualidade do AG envolve educação, características do aconselhado e tomada de decisão, relação terapêutica, efeitos do processo e organização do serviço. O modelo evidencia que um atendimento tecnicamente correto pode ser

insuficiente quando não assegura compreensão, vínculo, respeito à autonomia e condições institucionais para a continuidade do cuidado. A articulação entre essa escala e os desfechos relatados pelos usuários da GCOS-24 oferece uma avaliação mais equilibrada entre o desempenho do serviço e a experiência de quem recebe o aconselhamento.

A padronização, nesse sentido, deve recair sobre salvaguardas mínimas - etapas essenciais, qualificação, conteúdos do consentimento, documentação, encaminhamento e avaliação de desfechos - e não sobre um roteiro que uniformize valores e decisões. A não diretividade continua relevante para evitar coerção, sobretudo em escolhas reprodutivas, mas sua aplicação rígida pode deixar o usuário sem o apoio necessário para interpretar incertezas e ponderar alternativas. Uma deliberação compartilhada, transparente quanto aos valores envolvidos e sensível ao contexto, preserva a autonomia sem confundi-la com abandono decisório (Hannum et al., 2015; Jamal; Schupmann; Berkman, 2020).

O achado de que a telemedicina amplia o acesso, identificado por Tavares et al. (2020), é corroborado pela literatura internacional. A revisão sistemática de Danylchuk et al. (2021) encontrou elevada satisfação e resultados frequentemente comparáveis aos do atendimento presencial em dimensões como conhecimento, ansiedade, confiança e vínculo. Essa convergência, contudo, não autoriza supor equivalência universal: a evidência é heterogênea entre especialidades e populações, e persistem barreiras relacionadas a conexão, dispositivos, letramento digital e em saúde, idioma, deficiência e privacidade no domicílio. Assim, a modalidade remota pode reduzir a distância geográfica e, simultaneamente, aprofundar exclusões entre quem consegue ou não participar de uma consulta segura e compreensível (Uhlmann; McKeon; Wang, 2021).

Os limites éticos da telessaúde são particularmente relevantes no AG porque resultados podem provocar sofrimento, revelar vínculos familiares inesperados e produzir informações duradouras sobre parentes. A consulta deve ocorrer em ambiente privado, com verificação de identidade, confirmação de quem está presente, explicação sobre a plataforma e o fluxo dos dados, plano para falhas técnicas e critérios de conversão para atendimento presencial. A Lei nº 14.510/2022 exige consentimento livre e informado, direito de recusa com garantia de atendimento presencial, confidencialidade, transmissão segura e responsabilidade digital (Brasil, 2022). Por isso, um modelo híbrido, com escolha real da modalidade e apoio da rede local, é mais defensável do que a substituição automática do encontro presencial.

A descentralização também apresenta potencial, mas deslocar a consulta sem regionalizar o restante do percurso pode apenas transferir a espera para o laboratório, a confirmação diagnóstica ou o seguimento. A experiência descrita nos estudos sustenta uma rede em modelo de polos e pontos de cuidado: centros de referência apoiariam equipes regionais e a atenção primária, enquanto fluxos de referência e contrarreferência assegurariam coleta, interpretação, apoio psicossocial e continuidade (Hannum et al., 2015; Cardoso; Cordeiro Júnior, 2016; Torres, 2019).

Para a formulação de políticas, isso implica financiamento estável, conectividade, educação permanente, critérios transparentes de priorização e indicadores de tempo até o diagnóstico, perda de seguimento, compreensão e experiência do usuário, em consonância com a recomendação internacional de combinar acesso, capacidade local e supervisão ética (World Health Organization, 2022).

Nas decisões reprodutivas, o AG não opera em um vazio social. Discursos sobre risco, maternidade, deficiência e responsabilidade parental podem produzir pressões mesmo quando o profissional declara postura não diretiva (Martins; Menezes, 2022). A autonomia relevante é, portanto, relacional: depende de informação acessível, tempo para reflexão, apoio emocional e reconhecimento das condições materiais e culturais que delimitam escolhas. Cabe ao profissional explicitar incertezas e alternativas, explorar valores sem induzir uma decisão e evitar que a linguagem de prevenção seja interpretada como desvalorização de vidas com deficiência.

A natureza familiar da informação genética acrescenta outra tensão. Comunicar um risco a parentes pode permitir prevenção ou diagnóstico precoce, mas a revelação unilateral pode violar confidencialidade, segurança e autonomia do paciente. A literatura internacional mostra pluralidade de posições e favorece uma abordagem escalonada: antecipar as implicações familiares no consentimento, explorar barreiras à

comunicação, fornecer cartas ou materiais para parentes, registrar as decisões e discutir casos de dano grave e evitável em instâncias clínicas, éticas e jurídicas (Dheensa et al., 2016; Rothstein, 2018). Como os estudos brasileiros incluídos não oferecem parâmetros suficientes para esses casos, não se deve transformar o interesse coletivo em autorização genérica para quebrar sigilo.

O consentimento informado também precisa ser compreendido como processo, e não como assinatura isolada. Antes do teste, devem ser discutidos finalidade, alcance e limitações analíticas, possibilidade de resultados inconclusivos e achados secundários, direito de não saber, repercussões para familiares, armazenamento da amostra, reanálise, compartilhamento, usos futuros e limites práticos da revogação. Depois do resultado, a compreensão deve ser novamente verificada e o plano de cuidado atualizado. Esse modelo de consentimento contínuo responde melhor à mutabilidade da interpretação genômica e à assimetria informacional do que formulários genéricos (Brasil, 2018; World Health Organization, 2024).

A proteção de dados não é apenas requisito jurídico, mas condição de confiança e de justiça. A LGPD classifica dados genéticos e de saúde como sensíveis e admite seu tratamento para tutela da saúde, mas essa base legal não constitui autorização irrestrita: permanecem os deveres de finalidade, adequação, necessidade, transparência, não discriminação, segurança, prevenção e responsabilização (Brasil, 2018). Como o dado genômico é persistente e pode revelar informações familiares, os serviços devem adotar controle de acesso por função, criptografia, registros de auditoria, prazos de retenção, avaliação de impacto, contratos claros com laboratórios e plataformas, regras para compartilhamento e transferência, e resposta a incidentes. A governança deve ainda informar ao usuário quais dados circulam, entre quais agentes e para quais finalidades.

Portanto, da integração dessas evidências emerge a principal contribuição interpretativa da revisão: acesso, autonomia e proteção de dados não são metas independentes. Um teste sem aconselhamento qualificado produz acesso incompleto; telessaúde sem inclusão e privacidade pode converter desigualdade territorial em desigualdade digital; medicina personalizada baseada em evidências pouco representativas pode ampliar injustiças diagnósticas. Para o SUS, a expansão eticamente sustentável requer rede regionalizada e híbrida, protocolos mínimos com decisão compartilhada, formação multiprofissional, bases e validações representativas da população brasileira, governança de dados desde a concepção e avaliação simultânea de cobertura, qualidade, equidade e desfechos relatados pelos usuários.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Esta revisão confirmou a relevância do aconselhamento genético para diagnóstico precoce, planejamento reprodutivo, apoio psicossocial e direito à informação. Sua principal contribuição para a literatura, porém, foi integrar achados usualmente discutidos de forma separada e demonstrar que a efetividade do AG no SUS depende da articulação simultânea entre justiça genética no acesso, autonomia relacional na tomada de decisão e governança responsável de dados genômicos. A ampliação quantitativa da oferta, isoladamente, não garante cuidado equitativo nem eticamente qualificado.

Essa síntese implica que políticas públicas não devem tratar descentralização, telessaúde, capacitação e proteção de dados como iniciativas paralelas. Recomenda-se organizar redes regionalizadas com centros de referência e apoio local, oferecer modalidades presencial e remota conforme necessidade e preferência, definir salvaguardas mínimas de consentimento e comunicação familiar, fortalecer equipes multiprofissionais e incorporar a LGPD à arquitetura dos serviços. A avaliação deve combinar cobertura e tempo até o diagnóstico com compreensão, conflito decisional, apoio psicossocial, continuidade do cuidado, equidade entre grupos e segurança informacional.

Os resultados devem ser interpretados à luz do número reduzido e da heterogeneidade dos sete estudos, do recorte em língua portuguesa e da busca concentrada na BVS. As referências internacionais e normativas foram utilizadas apenas para contextualizar as lacunas da amostra, especialmente quanto à

justiça genética, à telessaúde e à proteção de dados. Estudos futuros, multicêntricos e de implementação, devem comparar modelos presencial, remoto e híbrido e avaliar resultados por território, raça/cor, renda, escolaridade e acesso digital, além de investigar consentimento contínuo, comunicação de riscos familiares, governança de dados e incidentes de segurança.

REFERÊNCIAS

- BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2014. Disponível em: http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html. Acesso em: 29 jul. 2026.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria nº 81, de 20 de janeiro de 2009. Institui, no âmbito do Sistema Único de Saúde, a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2009. Disponível em: <https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2017/MatrizesConsolidacao/comum/13605.html>. Acesso em: 29 jul. 2026.
- BRASIL. Presidência da República. Lei nº 13.709, de 14 de agosto de 2018. Lei Geral de Proteção de Dados Pessoais (LGPD). Brasília, DF: Presidência da República, 2018. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2015-2018/2018/lei/113709.htm. Acesso em: 18 ago. 2026.
- BRASIL. Presidência da República. Lei nº 14.510, de 27 de dezembro de 2022. Altera a Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, para autorizar e disciplinar a prática da telessaúde em todo o território nacional. Brasília, DF: Presidência da República, 2022. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2019-2022/2022/lei/114510.htm. Acesso em: 18 ago. 2026.
- CARDOSO, M. C. V.; CORDEIRO JÚNIOR, D. A. Enfermagem em genômica: o aconselhamento genético nas práticas assistenciais. REME – Revista Mineira de Enfermagem, v. 20, e956, 2016. Disponível em: <https://pesquisa.bvsalud.org/porta/resource/pt/biblio-835265>. Acesso em: 29 jul. 2026.
- DANTAS, H. L. L. et al. Como elaborar uma revisão integrativa: sistematização do método científico. Revista Recien - Revista Científica de Enfermagem, [S. l.], v. 12, n. 37, p. 334–345, 2022. Disponível em: <https://www.recien.com.br/index.php/Recien/article/view/575>. Acesso em: 29 jul. 2026.
- DANYLCHUK, N. R. et al. Telehealth for genetic counseling: a systematic evidence review. Journal of Genetic Counseling, v. 30, n. 5, p. 1361-1378, 2021. Disponível em: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/jgc4.1481>. Acesso em: 18 ago. 2026.
- DHEENSA, S. et al. Health-care professionals' responsibility to patients' relatives in genetic medicine: a systematic review and synthesis of empirical research. Genetics in Medicine, v. 18, n. 4, p. 290-301, 2016. Disponível em: [https://www.gimjournal.org/article/S1098-3600\(21\)04328-8/fulltext](https://www.gimjournal.org/article/S1098-3600(21)04328-8/fulltext). Acesso em: 18 ago. 2026.
- HANNUM, J. S. S. et al. Aconselhamento genético: análise e contribuições a partir do modelo de aconselhamento psicológico. Psicologia: Ciência e Profissão, v. 35, n. 3, p. 797-808, jul./set. 2015. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/pcp/a/kgFh3z5cKGGvDhFWZMrprdB/?lang=pt>. Acesso em: 29 jul. 2026.
- JAMAL, L.; SCHUPMANN, W.; BERKMAN, B. E. An ethical framework for genetic counseling in the genomic era. Journal of Genetic Counseling, v. 29, n. 5, p. 718-727, 2020. Disponível em: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/jgc4.1207>. Acesso em: 18 ago. 2026.
- LIMA, T. C. S.; MIOTO, R. C. T. Procedimentos metodológicos na construção do conhecimento científico: a pesquisa bibliográfica. Revista Katálises, v. 10 n. esp., p. 37-45, 2007. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rk/a/HSF5Ns7dkTNjQVpRyvhc8RR/?lang=pt>. Acesso em: 29 jul. 2026.
- MARTIN, A. R. et al. Clinical use of current polygenic risk scores may exacerbate health disparities. Nature Genetics, v. 51, p. 584-591, 2019. Disponível em: <https://www.nature.com/articles/s41588-019-0379-x>. Acesso em: 29 jul. 2026.
- MARTINS, P. L.; MENEZES, R. A. Gestaç o em idade avançada e aconselhamento genético: um estudo em torno das concepções de risco. Physis: Revista de Saúde Coletiva,

- Rio de Janeiro, v. 32, n. 2, e320218, 2022. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/physis/a/H4WmkwwRJhyh73tP4c79PPc/?format=html&lang=pt>. Acesso em: 29 jul. 2026.
- MELO, D. G. et al. Qualificação e provimento de médicos no contexto da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde (SUS). *Interface – Comunicação*, v. 22, n. 4, p. 1205-1216, 2017. Disponível em: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-876218>. Acesso em: 29 jul. 2026.
- PAGE, M. J. et al. The PRISMA 2020 statement: an updated guideline for reporting systematic reviews. *BMJ*, v. 372, n. 71, 2021. Disponível em: <https://www.bmj.com/content/372/bmj.n71>. Acesso em: 29 jul. 2026.
- PANEQUE, M. et al. Proposta de Uma Escala Portuguesa para a Avaliação da Qualidade do Aconselhamento Genético: Uma Nova Ferramenta para os Profissionais da Saúde. *Acta Médica Portuguesa*, v. 31, n. 6, p. 321-328, jun. 2018. Disponível em: <https://repositorio-aberto.up.pt/bitstream/10216/125055/1/10.20344%20amp.9997.pdf>. Acesso em: 29 jul. 2026.
- RIBEIRO, M. S. Genetic Counseling Outcome Scale (GCOS-24): adaptação cultural e validação para brasileiros em processo de aconselhamento genético. 2016. Dissertação (Mestrado em Enfermagem em Saúde Pública) – Escola de Enfermagem de Ribeirão Preto, Universidade de São Paulo, Ribeirão Preto, 2016.
- ROTHSTEIN, M. A. Reconsidering the duty to warn genetically at-risk relatives. *Genetics in Medicine*, v. 20, n. 3, p. 285-290, 2018. Disponível: [https://www.gimjournal.org/article/S1098-3600\(21\)01885-2/fulltext](https://www.gimjournal.org/article/S1098-3600(21)01885-2/fulltext). Acesso em: 29 jul. 2026.
- SANTOS, E. M. M.; FLÓRIA-SANTOS, M. O papel da enfermagem na genética do câncer. In: FERREIRA, C. G.; ROCHA, J. C. C. (org.). *Oncologia Molecular*. Rio de Janeiro: Atheneu, 2004. p. 357-363.
- TAVARES, D. F. et al. A utilização de telemedicina para o aconselhamento genético em oncologia. *Revista Brasileira de Cancerologia*, v. 66, n. 1, e-0129, 2020. Disponível em: <https://rbc.inca.gov.br/index.php/revista/article/view/770>. Acesso em: 29 jul. 2026.
- TORRES, A. P. O processo e a prática do aconselhamento genético no Brasil: uma revisão de escopo. 2019. Dissertação (Mestrado em Enfermagem em Saúde Pública) – Escola de Enfermagem de Ribeirão Preto, Universidade de São Paulo, Ribeirão Preto, 2019.
- UHLMANN, W. R.; MCKEON, A. J.; WANG, C. Genetic counseling, virtual visits, and equity in the era of COVID-19 and beyond. *Journal of Genetic Counseling*, v. 30, n. 4, p. 1038-1045, 2021. Disponível em: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/jgc4.1469>. Acesso em: 29 jul. 2026.
- WORLD HEALTH ORGANIZATION. Accelerating access to genomics for global health: promotion, implementation, collaboration, and ethical, legal, and social issues. Geneva: World Health Organization, 2022. Disponível em: <https://www.who.int/publications/i/item/9789240052857>. Acesso em: 18 ago. 2026.
- WORLD HEALTH ORGANIZATION. Guidance for human genome data collection, access, use and sharing. Geneva: World Health Organization, 2024. Disponível em: <https://www.who.int/publications/i/item/9789240102149>. Acesso em: 18 ago. 2026.