

**Genética e  
Psicologia: O  
Psicólogo que  
Trabalha com  
Aconselhamento  
Genético**

***Áderson L. Costa Jr.***

---

## Genética e Psicologia: O Psicólogo que Trabalha com Aconselhamento Genético

---

Prof. Áderson L. Costa Jr. - Universidade de Brasília

Este texto, de caráter introdutório à genética clínica, pretende apresentar uma visão crítica e atualizada da interface entre a genética e a psicologia, discutindo-se algumas variáveis de interesse relacionadas à atuação de psicólogos junto a indivíduos portadores e afetados por transtornos de etiologia genética e seus familiares. O tratamento dado aos temas abordados, bem como às descrições de intervenções preventivas e terapêuticas do psicólogo, visa incentivar a participação desse profissional no campo da psicologia clínica da saúde com atuação em processos multidisciplinares de aconselhamento genético.

### *A psicologia na área da saúde*

Observamos ao longo dos últimos anos, 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. Equipes profissionais, em todos os níveis de atenção à saúde, da prevenção primária à reabilitação, e em diferentes campos de especialização da medicina, odontologia e outras ciências, cada vez mais, dispõem de psicólogos em seus quadros, ou solicitam serviços especializados de consultoria em psicologia da saúde.

A demanda social crescente em áreas da saúde tem exigido dos psicólogos que atuam em psicologia da saúde, medicina comportamental e psicologia hospitalar a necessidade de 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.

Infelizmente, podemos observar que a formação acadêmica, oferecida pela maioria dos cursos de graduação em psicologia não preenche satisfatoriamente a demanda profissional identificada pela área da saúde. Os cursos de graduação ainda privilegiam conteúdos relacionados à atuação clínica tradicional, caracterizada pela formação para o atendimento, individual ou grupal, de caráter psicoterapêutico em contexto de consultório. Muitos psicólogos, quando contratados por instituições hospitalares, como não tiveram oportunidades para experiências acadêmicas ou profissionais com os objetos de interesse da psicologia da saúde, acabam por planejar e executar atividades de atendimento psicológico em esquema de psicoterapia individual com pacientes hospitalizados e familiares. Tais atividades, embora terapêuticas, não podem ser consideradas como adequadas nem ao perfil técnico-metodológico da psicologia da saúde, nem suficiente às necessidades dos usuários do sistema de saúde.

Uma dos campos da saúde em que o psicólogo vem sendo gradativamente solicitado a contribuir é a da genética clínica, especificamente em atividades relacionadas a processos de *aconselhamento genético* de indivíduos portadores e/ou afetados por anomalias de etiologia genética. Segundo Gelehrter e Collins (1995), o reconhecimento do papel de fatores genéticos como variável etiológica de diversas doenças humanas, fez da genética clínica um dos campos de maior desenvolvimento científico e tecnológico da medicina. Podemos acrescentar, também, que embora considerado até bem pouco tempo como um ato médico (isto é, de exclusividade deste profissional), a especificidade das implicações psicológicas (cognitivas e comportamentais) e sociais que permeiam diversas das problemáticas clínicas tratadas em processos de aconselhamento genético, vem fazendo da interdisciplinaridade uma prática efetivamente recomendável.

A exemplo do que já ocorre legalmente no campo da oncologia, na qual é obrigatória a presença de um psicólogo em unidades hospitalares da rede pública que atendem a pacientes com câncer, esperamos que a mesma prática possa se disseminar por outros setores de especialização da medicina. Atualmente, encontra-se em tramitação junto à Câmara dos Deputados, por exemplo, projeto de lei que obriga os hospitais brasileiros de rede pública de saúde, que contenham unidades de pediatria, a organizar e manter um serviço permanente de brinquedoteca.

A discussão a seguir pretende demonstrar ao leitor a relevância da inclusão de um psicólogo como integrante ativo de uma equipe, ou serviço, de aconselhamento genético.

### ***A genética: definição e caracterização***

Podemos caracterizar sumariamente a genética como a parte da biologia que estuda a hereditariedade e suas variações. Atualmente, entretanto, esta caracterização é insuficiente para abranger toda a variabilidade de interesse e conhecimento gerado por esta área da ciência. A genética não se restringe apenas à compreensão da transmissão biológica de características hereditárias dos pais (ascendentes) aos filhos (descendentes) ou à variabilidade de traços físicos (fenótipos) que podem ocorrer de uma geração para a seguinte (Strickberger, 1990).

Levine (1987), já observava que o alto nível tecnológico da genética permitiria a busca de conhecimentos mais específicos, tais como:

- 1) A identificação do material hereditário e a natureza de suas propriedades bioquímicas e estruturais dos cromossomos
- 2) O estudo da organização dos genes no interior dos cromossomos e sua transmissão através de reprodução (sexuada e assexuada).
- 3) A identificação e o seqüenciamento dos genes humanos (genoma).
- 4) A análise das interações entre os genes e seus respectivos efeitos ao organismo.
- 5) A análise do papel desempenhado pelo ambiente externo na produção e expressão de características genótípicas dos indivíduos.
- 6) O estudo dos diferentes tipos de diversidade genética de indivíduos e populações humanas.

Como recurso de análise útil, a genética pode ser 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, com objetivos de 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, 1976; Jorde, Carey & White, 1996; Lima, 1997; Thompson, McInnes & Willard, 1993).

Interessa-nos, neste texto, abordar a genética do comportamento, uma das áreas da genética, conforme descrita por Lima (1997), que busca identificar comportamentos particulares associados a determinados códigos genéticos. O objetivo da genética do comportamento é subsidiar os profissionais de saúde (incluindo-se o psicólogo) com dados técnicos (e clínicos) que facilitem o processo de aconselhamento psicológico dos indivíduos envolvidos, portadores e/ou afetados por disfunções ou transtornos genéticos.

### ***Genética e psicologia***

Até bem 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. Em outras palavras, na tentativa de atribuir valor explicativo ao comportamento, os pesquisadores se perguntavam 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 exatamente o de propiciar a leitura de informações já impressas nos genes, fazendo com que o comportamento seja compreendido como uma atividade codificada a partir de uma seqüência de nucleotídeos, cuja tradução pode ser deflagrada por diferentes e determinadas condições do ambiente (Lima, 1997; Plomin, 1989; Vogel & Motulsky, 1996).

Talvez, o que mais nos interesse hoje, seja a possibilidade de estudar a compatibilidade entre a informação proveniente do ambiente e o código genético específico. Lima (1984) 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 (frente a estes estímulos, não se seguem os comportamentos que seriam naturalmente esperados).

Em um 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 freqüente 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; Flaherty, Channon & Davis, 1987; Kaplan & Sadock, 1996).

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 probabilidade 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 atribuída, 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; Vogel & Motulsky, 1996), 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 certa, ou provavelmente genética, são potencialmente cinco vezes maior que os casos de origem ambiental, admite-se 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, encontra-se alta porcentagem de pais e irmãos com a mesma característica e com indicadores de inteligência (verbal e não-verbal) limitofes.

Devemos 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). O resultado é a geração de indivíduos biologicamente menos predispostos para responder às exigências habituais do meio ambiente, tal como já apontado por Rossetti-Ferreira (1978).

Segundo Freire-Maia (1976), mecanismos genéticos simples já vinham sendo sugeridos para explicar a etiologia de muitas formas de anomalias genéticas. No entanto, *“é necessário suspeitar de hipóteses que recorrem a genes dotados de penetrância excessivamente baixa, uma vez que, com tais hipóteses, poder-se-ia “explicar” tudo o que surge sem explicação plausível”* (p. 06).

No caso de câncer de pulmão, por exemplo, o autor observava a existência de um fator de ordem familiar (supostamente de natureza genética) e um fator de ordem ambiental (por exemplo, consumo de fumo industrializado e seus derivados). Por conseguinte, os indivíduos poderiam ser classificados em quatro possíveis categorias: a) aqueles que não possuem o fator familiar e não fumam, cujo risco de desenvolver câncer de pulmão é potencialmente mínimo; b) aqueles que possuem o fator familiar e não fumam; c) aqueles que não possuem o fator familiar e fumam; e d) aqueles que possuem o fator familiar e ainda fumam, cujo risco de desenvolver câncer é potencialmente o mais elevado.

Percebe-se, no exemplo acima, a existência de duas categorias de fatores que poderiam atuar em conjunto e/ou isoladamente e para as quais não é possível atribuir-se ordem exata de relevância. Quando um indivíduo não fumante desenvolve câncer de pulmão, poderíamos ser levados a creditar a fatores genéticos o principal papel etiológico. Entretanto, nada garante que outros fatores exógenos (tais como vulnerabilidade a altos níveis de estresse ou depressão, por exemplo) não poderiam ter influenciado ou precipitado tal processo patológico. Por outro lado, não se pode esquecer que quando um indivíduo fumante desenvolve câncer de pulmão, reconhece-se que a frequência de ocorrência desta patologia apresenta correlação positiva com o número médio de cigarros consumidos por dia, levantando-se a hipótese da relevância etiológica deste fator exógeno. Todavia, também devemos lembrar que nem todo fumante desenvolverá câncer de pulmão em algum momento da vida; neste caso, fatores de resiliência, ainda não esclarecidos, provavelmente protegem o indivíduo fumante contra o desenvolvimento de processos neoplásicos.

Segundo dados do INCA (1999), hábitos alimentares inadequados (35%), tabagismo (30%) e um conjunto complexo de fatores relacionados à exposição a radiações ionizantes, submissão a contextos ambientais estressantes, comportamentos de risco e fatores genéticos, étnicos e ocupacionais (35%) estão entre as principais variáveis geradoras de processos neoplásicos. Embora genéricos, os dados do INCA apontam para a complexidade etiológica do câncer. Conforme apontam Rosenthal e cols. (1995), o desenvolvimento de um processo de câncer (carcinogênese) provavelmente envolve a interferência paralela e simultânea de elementos multifatoriais, que ocorrem prioritariamente em indivíduos com predisposição genética herdada ou induzida, e que foram expostos, por tempo variável, a variáveis secundárias, de caráter ambiental.

Em todos estes casos, cabe ao profissional médico o papel de identificar, demonstrar e denunciar à sociedade, os efeitos biológicos deletérios do consumo diário de cigarros, por exemplo; ao geneticista, cabe esclarecer a existência de fatores familiares que aumentam a probabilidade do desenvolvimento de câncer de pulmão em indivíduos com história familiar desta patologia; e ao psicólogo, cabe a aplicação de estratégias de modificação do comportamento e/ou a atitude da sociedade quanto ao consumo de cigarros e outros agente potencialmente cancerígenos.

A consideração de algumas destas variáveis, parece justificar a necessidade de um serviço de *aconselhamento genético*, interdisciplinar, especializado em examinar, informar e, conseqüentemente, proporcionar a redução da incidência de transtornos genéticos em diferentes populações.

### ***O aconselhamento genético***

Segundo estudos recentes (Thompson & Thompson, 1996; Borges-Osório & Robinson, 1993), 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, considerada 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; Jorde, Carey & White, 1996).

.Entre as atividades propostas por um serviço de aconselhamento genético (Lima, 1997; Motta, 1997; Nora, Nora, Fraser & Fraser, 1985), podemos incluir, em caráter prioritário, as seguintes:

1. A identificação de indivíduos normais (critério normativo) e indivíduos portadores de genes anômalos.
2. 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).
3. O tratamento médico e o atendimento clínico integral de indivíduos portadores e afetados por transtornos genéticos.
4. 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.

5. 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.
6. A reabilitação psicossocial do paciente visando seu ajustamento pessoal e/ou profissional.
7. O atendimento e acompanhamento psicológico do paciente, portador de doença genética, e de seu grupo familiar.
8. 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 70, Fuhrmann e Vogel (1978), observavam 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.

Mais recentemente, Motta (1993), enfatiza 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.

### ***A evolução do aconselhamento genético***

Historicamente, as primeiras preocupações que permitiram identificar a execução de uma atividade típica de um processo de aconselhamento genético datam do início do Séc. XX, quando, 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 destes pesquisadores incluía, também, a formulação de estratégias eficientes de comunicação de diagnósticos e prognósticos aos indivíduos envolvidos.

Gradativamente, com a evolução médico-tecnológica, a preocupação dos pesquisadores se concentrou em aspectos não somente de identificação, mas também da prevenção de 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. Estas atividades identificam uma segunda fase do desenvolvimento do aconselhamento genético.

A utilização do termo *aconselhamento genético* é atribuída, pioneiramente, a Sheldon C. Reed, em 1947, autor do primeiro livro publicado sobre o assunto, *Counseling in Human Genetics*. Reed, especialista em zoologia genética, priorizava o estudo das probabilidades de ocorrência de efeitos deletérios em gerações seqüenciais de indivíduos e estratégias de enfrentamento para as diferentes situações identificadas.

A partir de 1950, então na segunda fase do aconselhamento, foram priorizados os estudos que buscavam identificar condições genéticas deletérias em seres humanos. Observamos que, na década de 50, o número de transtornos genéticos passíveis de serem reconhecidas em heterozigotos era de 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.

Devemos ressaltar que as atividades de aconselhamento genético incluem um amplo conjunto de dificuldades técnicas. O fato da herança genética não seguir uma regra geral uniforme, por exemplo, permite que uma dada anomalia que geralmente segue um padrão autossômico recessivo, possa transmitir-se, em certas famílias, de acordo com um padrão autossômico dominante ou ligado ao sexo (o que caracteriza o conceito da heterogeneidade genética). Em casos como este, além da necessidade de um período de tempo maior para a análise técnica do risco genético, é indispensável que se proceda à análise individual de cada fator genotípico para um levantamento adequado dos riscos.

Com objetivo de identificar os principais problemas tratados por serviços de aconselhamento genético, Mange e Mange (1995) apresentam estatísticas segundo as quais, aproximadamente, 37% dos casos de aconselhamento genético referem-se à herança genética multifatorial, ou não esclarecida; 21% referem-se a herança autossômica recessiva e 20% a herança autossômica dominante; pouco mais de 9% referem-se a anomalias cromossômicas e 5% referem-se a herança genética ligada ao X; o restante se refere à consangüinidade e outros casos menos freqüentes.

Considerando a falta de uma regra geral para a compreensão exata de todos os mecanismos de herança genética, a análise técnica do risco de transmissão genética de uma dada patologia pode recorrer a tabelas de risco empírico, as quais representam uma média obtida a partir de várias amostras populacionais estudadas. Entretanto, é necessário observar que, em alguns casos, o risco genético é maior do que a média, enquanto em outros casos, o risco pode ser nulo (Gelehrter & Collins, 1995). Índices obtidos a partir de tabelas de risco empírico possuem apenas valor descritivo circunstanciado, não devendo ser utilizados para fins de análise explicativa de transtornos genéticos de populações cuja etnia e variáveis ambientais sejam diversas.

### ***O psicólogo como membro de uma equipe interdisciplinar de genética***

A comprovação do reconhecimento cada vez maior da necessidade do profissional de psicologia junto a um serviço de aconselhamento genético pode ser exemplificado através da citação de uma pequena parte da literatura disponível: Fuhrmann e Vogel (1978), 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 conseqüências*" (p. 129). Frota-Pessoa, Otto e Otto (1984) 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, sejamos obrigados a concordar 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 discutidos neste texto parecem deixar claro 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 conseqüências*", conforme o faziam Fuhrmann e Vogel (1978) significa restringir a contribuição da psicologia às ciências da saúde a um mera informação dispensável, ou, ainda, aplicar o reducionismo cartesiano, restringindo a compreensão da saúde ao estado de bem-estar físico (biológico) do organismo.

No mesmo texto, Fuhrmann e Vogel (1978) 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), trata-se de uma manifestação psíquica subjetiva, de gênese individual, dependente da experiência pessoal de cada um, objeto de estudo da Psicologia.

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

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 (Allen & Mulhauser, 1995; Burke, 1992; Castilla, Lopez-Camelo, Paz & Orioli, 1996; Jack & Culpepper, 1991; Panter, 1992).
- 2) Variabilidade comportamental e sintomatologia psiquiátrica observada em diferentes síndromes e anomalias genéticas (Hayden, Bloch & Wiggins, 1995; Pelosi & David, 1989;).
- 3) Manejo de crenças, atitudes e outras variáveis psicossociais, tais como atribuição de culpa, castigo e deterioração de auto-imagem, observadas em pais de crianças portadoras ou afetadas por anomalias hereditárias (Chapple, May & Champion, 1995; Michie & Marteau, 1996; Reinecke, Dattilio & Freeman, 1999; Shilon & Saxe, 1989; Welshimer & Earp, 1989; Wolraich, Albanese, Stone & Nesbitt, 1986).
- 4) Reações emocionais e estratégias de enfrentamento utilizadas por indivíduos e familiares de indivíduos portadores de anomalias intersexuais, tais como pseudo-hermafroditismo e genitália ambígua (Money & Norman, 1987; Rovert, Netley, Keenan & Bailey, 1996; Seifert & Windgassen, 1995; Warren, Sutherland & Lenz, 1994; Zucher, Bradley & Hugues, 1987).

## Referências:

- Allen, J.S.F. & Mulhauser, L.C. (1995). Genetic counseling after abnormal prenatal diagnosis: Facilitating coping in families who continue their pregnancies. *Journal of Genetic Counseling*, 4(4), 251-265.
- Borges-Osório, M.R. & Robinson, W.M. (1993). *Genética Humana*. Porto Alegre: Artes Médicas.
- Burke, B.M. (1992). Genetic counselor attitudes towards fetal sex identification and selective abortion. *Social Science and Medicine*, 34(11), 1263-1269.
- Burns, G.W. & Bottino, P.J. (1991). *Genética*. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan.
- Castilla, E.E., Lopez-Camelo, J.S., Paz, J.E. & Orioli, I.M. (1996). *Prevenção primária de los defectos congénitos*. Rio de Janeiro: Editora Fiocruz.
- Chapple, A., May, C. & Champion, P. (1995). Lay understanding of genetic disease: a British study of families attending a genetic counseling service. *Journal of Genetic Counseling*, 4(4), 281-300.
- Clarke, C.A. (1980). *Genética Humana e Medicina*. São Paulo: EPU/EDUSP.
- Flaherty, J.A., Channon, R.A. & Davis, J.M. (1995). *Psiquiatria: Diagnóstico e Tratamento*. Porto Alegre: Artes Médicas.
- Freire-Maia, N. (1976). *Tópicos de Genética Humana*. São Paulo: Hucitec.
- Frota-Neto, O., Otto, P.G. & Otto, P.A. (1984). *Genética Clínica*. Rio de Janeiro: Francisco Alves Ed.
- Fuhrmann, W. & Vogel, F. (1978). *Aconselhamento Genético*. São Paulo: EPU/Springer.
- Gelehrter, T.D. & Collins, F.S. (1995). *Fundamentos da Genética Médica*. RIO DE Janeiro, Guanabara Koogan.
- Hayden, M.R., Bloch, M. & Wiggins, S. (1995). Psychological effects of predictive testing for Huntington's disease. Em: W.L. Welner & A.E. Lang (Eds.). *Behavioral Neurology of movement disorders*. N. York: Raven Press.
- INCA (1999). *Dados epidemiológicos do câncer no Brasil*. Rio de Janeiro: INCA.
- Kaplan, H.I. & Sadock, B.J. (1996). *Compêndio de Psiquiatria*. Porto Alegre: Artes Médicas.
- Jack, B.W. & Culpepper, L. (1991). Preconception care. *Journal of Family Practice*, 32(3), 306-315.
- Jorde, L.B., Carey, J.C. & White, R.L. (1996). *Genética Médica*. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan.
- Levine, L. (1977). *Biologia do Gene*. São Paulo: Edgard Blücher/EDUSP.



- Lima, C.P. (1984). *Genética Humana*. São Paulo: Harper & Row.
- Lima, C.P. (1997). *Genética Humana*. São Paulo: Editora Harbra.
- Mange, A.P. & Mange, E.J. (1990). *Genetic: humans Aspects*. Sunderland, Massachusetts: Sinauer Associates, Inc.
- Michie, S. & Marteau, T. (1996). Genetic counseling: Some issues of theory and practice. Em: T. Marteau & M. Richards (Eds.). *The trouble helix: social and psychological implications of the new Human Genetics*. Cambridge: Cambridge University Press.
- Money, J. & Norman, B.F. (1987). Gender identity and gender transposition: longitudinal outcome study of 24 male hermaphrodites assigned as boys. *Journal of Sex & Marital Therapy*, 13(2), 75-92.
- Motta, P.A. (1993). *Genética em Psicologia*. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan.
- Motta, P.A. (1997). *Genética Humana aplicada à Psicologia, Enfermagem e fonoaudiologia*. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan.
- Nora, A.H.; Nora, J.J.; Fraser, F. & Fraser, N. (1985). *Genética Médica*. Rio de Janeiro: Guanabara.
- Panter, B.C. (1992). Coping with an affected birth: Genetic counseling in Saudi Arabia. *Journal of Child Neurology*, 7(supl), 69-72.
- Pelosi, A.J. & David, A.S. (1989). Ethical implications of the new genetics for Psychiatry. *International Review of Psychiatry*, 1(4), 315-320.
- Plomin, R. (1989). Environment and Genes - Determinants of Behavior. *American Psychologist*, 44,105-111.
- Reinecke, M.A., Dattilio, F.M. & Freeman, A. (1999). *Terapia cognitiva com crianças e adolescentes*. Porto Alegre: Artes Médicas.
- Rovet, J., Netley, C., Keenan, M. & Bailey, J. (1996). The psychoeducational profile of boys with Klinefelter Syndrome. *Journal of Learning Disabilities*, 29(2), 180-196.
- Rossetti-Ferreira, M.C. (1978). Malnutrition and other-infant asynchrony: slow mental development. *International Journal of Behavioral Development*, 1, 207- 219.
- Seifert, D. & Windgassen, K. (1995). Transsexual development of a patient with Klinefelter's Syndrome. *Psychopathology*, 28(6), 312-316.
- Shilon, S. & Saxe, L. (1989). Perception of risk in genetic counseling. *Psychology and Health*, 3(1), 45-61.
- Strickberger, M.W. (1990). *Genetics*. N. York: Macmillan Publishing Company.
- Thompson, M., Mcinnes, R. & Willard, H. (1993). *Genética Médica*. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan.
- Vogel, F. & Mutulsky, A.G. (1996). *Human Genetics: Problems and approaches*. Heidelberg: Spring-Verlag.
- Warren, A., Sutherland, A.J. & Lens, R. (1994). Factitious Hermaphroditism. *Psychosomatics*, 35(6), 578-581.
- Welshimer, K.J. & Earp, J.A. (1989). Genetic counseling within the context of existing attitudes and beliefs. *Patient Education and Counseling*, 13(3), 237- 255.
- Wolraich, M.L., Albanese, M., Stone, G. & Nesbitt, D. (1986). Medical communication behavioral system: An interrectional analysis system for medical interactions. *Medical Care*, 24(10), 891-903.
- Zucher, K.J., Bradley, S.J. & Hugues, H.E. (1987). Gender dysphoria in a child with true hermaphroditism. *Canadian Journal of Psychiatry*, 32, 602-609.