



SERVIÇO PÚBLICO FEDERAL
CONSELHO FEDERAL DE BIOMEDICINA – CFBM
SCS - QUADRA 07 – EDIFÍCIO TORRE DO PÁTIO BRASIL - BLOCO A nº 100 SALAS/806 e 808
ASA SUL – BRASÍLIA – DF -CEP: 70307-901 – Telefones: 61-3327-3128

NORMATIVA CFBM Nº 001/2022, de 31 janeiro de 2022.

Dispõe sobre as atribuições do Biomédico Conselheiro Geneticista especialista em genética e estabelece a presente norma sobre os procedimentos e campos de atuação em Aconselhamento Genético pelo Biomédico legalmente habilitado.

O CONSELHO FEDERAL DE BIOMEDICINA, criado pela Lei Federal nº. 6.684/1979 em 03 de setembro de 1979, desmembrado pela Lei Federal nº. 7.017/1982 de 30 de agosto de 1982, e pelo Decreto nº. 88.439/1983 de 28 de junho de 1983 que regulamenta o exercício profissional dos Biomédicos, no exercício de suas atribuições estatutárias, regimentais e legais, reconhece a habilitação/especialidade do Aconselhamento Genético e estabelece normas para o exercício das habilidades e competências gerais que norteiam esta prática pelo profissional biomédico legalmente habilitado.

Considerando o disposto no art. 1 da Resolução nº. 078/2002 de 29 de abril de 2002, que fixa o campo de atuação das atividades do Biomédico;

Considerando o disposto no parágrafo 3º do art. 5 da Resolução nº. 078/2002 de 29 de abril de 2002, que inclui o Aconselhamento Genético na relação de atribuições do Biomédico;

Considerando a Resolução nº 169/2009 de 16 de janeiro de 2009, que regulamenta as habilitações da categoria biomédica e disciplina o registro de habilitações pelos Conselhos Regionais de Biomedicina.

Considerando o disposto na Portaria nº 081/2009-MS de 20 de janeiro de 2009, que institui, no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica e considera o Aconselhamento Genético como o pilar central da atenção à saúde em genética clínica, que deve ser garantido a todos os indivíduos e famílias sob risco de anomalia congênita ou doença genética;

Considerando o disposto na Portaria nº 0199/2014-MS de 30 de janeiro de 2014, que institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras e aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS). O art. 16, alínea II, desta portaria, estabelece competências para realizar o Aconselhamento Genético das pessoas acometidas por doenças raras de ordem e seus familiares, segundo o previsto no art. 12, alínea I, que define a organização do cuidado das pessoas com doenças raras para ser estruturada no Eixo I, que é composto pelas doenças raras de origem genética e organizado nos seguintes grupos: anomalias congênitas ou de manifestação tardia, deficiência intelectual e erros inatos de metabolismo;

Considerando a inclusão de novas tecnologias de diagnóstico laboratorial das doenças genéticas humanas no Sistema de Gerenciamento da Tabela de Procedimentos, Medicamentos e OPM (Órteses/Próteses e Materiais Especiais) do SUS (SIGTAP) do Ministério da Saúde nas áreas de citogenômica (CMA – *Chromosomal microarray analysis*, CGH – *Comparative genomic hybridization* e MLPA – *Multiplex ligation-dependent probe amplification*) e de genética molecular (WES - *Whole exome sequencing* e WGS – *Whole genome sequencing*);

Considerando o disposto no Sistema de Gerenciamento da Tabela de Procedimentos, Medicamentos e OPM do SUS (SIGTAP) do Ministério da Saúde, que orienta a inclusão do Aconselhamento Genético no grupo de procedimentos clínicos, subgrupo das consultas/atendimento/acompanhamento e na forma de organização de consultas médicas/outros profissionais de nível superior e estabelece as categorias profissionais que podem executá-la no território nacional, segundo o Código Brasileiro de Ocupações, estando previsto o profissional Biomédico sob CBO 221205;

Considerando a necessidade de se fixar o campo das atividades e as habilitações que o Biomédico possui legitimidade para atuar;

Considerando os avanços contemporâneos na área da saúde, sobretudo na área da atenção integral à saúde genética das pessoas e das famílias, que perpassam pelo diagnóstico laboratorial das doenças genéticas e do Aconselhamento Genético;

Considerando a necessidade de se normatizar e regulamentar a habilitação em Aconselhamento Genético dos Biomédicos;

Considerando que o Biomédico é um profissional da saúde capacitado a atuar em diferentes áreas, em busca do bem individual e coletivo e do aperfeiçoamento de ferramentas diagnósticas;

Considerando que o CFBM dispõe sobre as atribuições do profissional Biomédico habilitado para o Aconselhamento Genético (AG) e reconhece esta especialidade profissional;

Considerando os avanços contemporâneos na área da saúde, sobretudo na área da atenção integral à saúde genética dos indivíduos e das famílias, que perpassam pelo diagnóstico laboratorial das doenças genéticas e do Aconselhamento Genético;

Considerando que o Aconselhamento Genético é uma atividade da genética humana multidisciplinar, proposta desde a década de 1970 e que representa uma ferramenta de suporte para as famílias enfrentarem suas condições no campo da hereditariedade;

Considerando a alta demanda da sociedade e reduzido número de profissionais para realizarem Aconselhamento Genético no Brasil;

Considerando a necessidade de definir as atribuições do profissional Biomédico legalmente habilitado na área de Aconselhamento Genético, resolve:

Art. 1º O Aconselhamento Genético é um processo complexo que visa facilitar escolhas autônomas informadas de um indivíduo, casal e/ou família a partir da compreensão dos riscos e limitações referentes a uma condição genética avaliada. Trata-se de uma prática profissional que é resultado da ação combinada entre saúde, educação e assistência.

§1º - Na sua prática, o profissional Biomédico deve compreender o Aconselhamento Genético segundo a definição contemporânea proposta em 1975 pela ASHG - *American Society of Human Genetics* e revisada em 2006 pela NSGC – *National Society of Genetic Counselors* dos Estados Unidos da América, que o define como o processo não-diretivo de comunicação que lida com os problemas humanos relacionados à ocorrência ou ao risco de ocorrência e recorrência de uma doença genética em um indivíduo, um casal ou em uma família, ajudando-os a compreenderem como a genética afeta sua saúde e sua vida, auxiliando-as a se adaptarem às implicações médicas, psicológicas e familiares da contribuição da genética às doenças.

Art. 2º Os procedimentos relacionados ao processo do Aconselhamento Genético requerem encaminhamento específico realizado por profissional médico.

Art. 3º O Aconselhamento Genético é um processo com muitas particularidades e que deve ser analisado em cada caso. Para isso, deve-se levar em consideração: Aspectos clínicos e diagnósticos; informações do caráter hereditário associados ao fator investigado em uma família; reconhecimento de padrões de herança e estimativa de riscos; habilidade de comunicação e empatia do conselheiro; conhecimento atualizado relacionado às opções disponíveis de diagnósticos, estratégias terapêuticas existentes; conhecimento sobre a epidemiologia da afecção analisada na população (regional e nacional) e sua frequência de ocorrência na família.

Art. 4º O conselheiro geneticista deve esclarecer que a realização do diagnóstico de uma condição genética envolve não só o paciente analisado, como também outros membros de uma família, os quais podem ter o risco de serem portadores da mesma condição investigada.

Art. 5º O processo de comunicação no Aconselhamento Genético deve promover a adaptação e autonomia ao diagnóstico, fornecendo a informação precisa, completa e sem vieses, tendo como princípio central a não-diretividade. O fornecimento eventual de apoio psicoterapêutico deverá ser encaminhado pelo Biomédico Conselheiro Geneticista a um profissional capacitado.

Art. 6º O fornecimento da informação genética deve ser realizado de forma isenta de valores pessoais ou julgamentos que possam alterar ou influenciar sua compreensão e deve ser estabelecido de forma empática com alto grau de entendimento, para efetivamente ajudar as pessoas envolvidas a terem a capacidade de tomar decisões autônomas.

Art. 7º Todo o processo de Aconselhamento Genético deve visar a compreensão ampla dos consulentes sobre a condição genética e suas implicações, antes e após o momento do diagnóstico. Além disso, o Aconselhamento Genético deve proporcionar conhecimento sobre as opções terapêuticas existentes ou os riscos de ocorrência/recorrência da condição genética em questão.

Art. 8º O Biomédico, devidamente registrado no Conselho Regional de Biomedicina, habilitado em Aconselhamento Genético, poderá:

- I. Obter informações da história familiar representada pela construção do heredograma, detalhando ambos os lados da família e a história médica do consulente, segundo o encaminhamento do médico assistente;
- II. Interpretar as histórias médica e familiar do consulente para estimar o risco de ocorrência ou recorrência de uma doença;
- III. Informar aos consulentes sobre o caráter genético da doença e sua hereditariedade ao longo das gerações, os testes genéticos relevantes para a elucidação diagnóstica do caso e do seu gerenciamento adequado, a prevenção e os recursos disponíveis que possam contribuir para o diagnóstico da condição encaminhada;
- IV. Atuar de forma multidisciplinar e em equipes multiprofissionais para assistir ao paciente no diagnóstico correto, incluindo proceder o exame físico dos pacientes para fenotipagem, bem como de outros membros da família, quando o manejo do caso requerer;
- V. Facilitar e dar suporte aos consulentes na compreensão dos resultados dos seus testes genéticos;
- VI. Favorecer o entendimento sobre o genótipo de indivíduos saudáveis que possuem o risco de desenvolver doenças de início precoce ou tardio;
- VII. Aconselhar os consulentes de forma não-diretiva para promover escolhas informadas e adaptação ao risco da condição em face a algum grau de incerteza;
- VIII. Prestar apoio ao consulente, se possível, antes, durante e após a testagem genética;
- IX. Auxiliar os consulentes a tomar decisões autônomas sobre o que pode ser feito;
- X. Auxiliar os consulentes a encontrar redes de apoio e centros de referência para diagnóstico clínico e laboratorial;
- XI. Elaborar relatórios e comunicá-los às equipes multiprofissionais de saúde e aos consulentes;
- XII. Preparar e manter os prontuários e os documentos próprios do processo de Aconselhamento Genético, conforme legislação em vigor;
- XIII. Treinar, coordenar, supervisionar e assumir responsabilidade técnica de equipes multidisciplinares e multiprofissionais em serviços de Aconselhamento Genético;
- XIV. Atuar no ensino, pesquisa e inovação no campo do saber do Aconselhamento Genético.

Parágrafo único - No exercício do Aconselhamento Genético, é compulsório para o profissional biomédico obter do consulente o termo de consentimento informado, livre e esclarecido (TCLE), que é usado para ajudar os consulentes a entender as implicações de possíveis resultados, das limitações dos testes e a tomar decisões sobre o retorno de descobertas secundárias e incidentais, que possam ter efeito sobre sua saúde e de sua família.

Art. 9º O profissional Biomédico no exercício de suas funções no Aconselhamento Genético poderá atuar nos contextos a seguir:

- I. **Pré-concepcional**, quando lidar com consulentes que experimentam falha reprodutiva, infertilidade, abortamentos espontâneos e/ou recorrentes, consanguinidade do casal, ou exposição ambiental a agentes mutagênicos e teratogênicos, ou discutir sobre rastreamento de portadores de condições que ocorrem com mais frequência em sua etnia;

- II. **Pré-natal**, quando lidar com indivíduos, casais ou famílias que têm chance aumentada de ter uma criança com anomalia congênita ou condição genética ao nascimento. Lidar com casais com gravidez em curso ou que estão planejando uma concepção futura e querem compreender melhor pré-natalmente sobre a condição em questão, entender seus riscos mais claramente e discutir opções para triagem pré-natal, testes disponíveis e/ou reprodução assistida. Família com gravidez em curso, com conceito já diagnosticado com uma doença genética ou anomalia congênita, que deseja entender as informações médicas, o que esperar e como se preparar para o nascimento de uma criança com necessidades especiais, além de discutir opções possíveis de enfrentamento;
- III. **Pós-natal**, quando lidar com o diagnóstico de doenças realizado imediatamente após o parto ou em crianças, adolescentes e adultos, em geral, neste cenário são identificadas alterações constitutivas durante os testes genéticos;
- IV. **Oncologia**, quando lidar com pacientes oncológicos para avaliar histórias familiares de neoplasias malignas e determinar se os pacientes ou seus familiares devem ser testados para mutações genéticas que podem causar doenças esporádicas ou síndromes oncológicas hereditárias. Interpretar os resultados dos testes com os pacientes, contribuindo para que os pacientes tomem decisões autônomas sobre a prevenção ou o manejo de sua doença e oferecendo apoio psicossocial.

Parágrafo único - Nos contextos acima mencionado, o procedimento do Aconselhamento Genético pode ocorrer em cenário de pré-testagem ou pós-testagem para o diagnóstico laboratorial ou clínico do consulente.

Art. 10 O CFBM reconhece os seguintes modelos de prestação de serviços de Aconselhamento Genético, para a atuação dos profissionais Biomédicos legalmente habilitados:

- I. **Presencial**: As consultas são realizadas pessoalmente, sendo que o acompanhamento e a divulgação dos resultados podem ocorrer também por telefone e/ou outros meios;
- II. **Por telefone**: As consultas são feitas por via telefônica, podendo ser complementadas por escrito, por videoconferência ou por outros recursos de comunicação;
- III. **Grupo**: De modelo presencial, é feito com a participação dos consulentes em grupo, seguido de avaliação, acompanhamento e/ou sessões de aconselhamento individuais;
- IV. **Teleconferência ou Telegenética**: Fornecida no modelo *online*, utilizando estratégias de videoconferência, geralmente em lugares de difícil acesso e com escassez de profissionais, para cumprir a demanda pelo serviço.

Art. 11 Para o exercício da atividade profissional em Aconselhamento Genético, ao profissional Biomédico é requerido no mínimo:

- I. Certificado de Residência Multiprofissional em Aconselhamento Genético, em conformidade com a Lei nº 11.129/2005, que dispõe sobre a capacitação de profissionais para a assistência à saúde em conformidade com as diretrizes e necessidades do Sistema Único de Saúde (SUS), e em curso regulamentado pela Comissão Nacional de Residência Multiprofissional em Saúde (CNRMS), com carga horária mínima de 5.760h, sendo 20% de conteúdo teórico e 80% prático em

- ambulatório de Aconselhamento Genético sob supervisão, emitido por Instituição de Ensino Superior devidamente reconhecida pelo Ministério da Educação; ou
- II. Certificado de Programa de Pós-Graduação *stricto sensu*, nível mestrado e doutorado profissional em Aconselhamento Genético ou afins, recomendado segundo as determinações e normas da Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior (CAPES), ambas do Ministério da Educação; ou
 - III. Certificado de Programas de Pós-Graduação *stricto sensu*, níveis mestrado ou doutorado acadêmicos na área de genética ou afins, reconhecido de acordo com a Lei de Diretrizes e Bases da Educação (LDB) e recomendado segundo as determinações e normas da Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior (CAPES); ou
 - IV. Título de Especialista em Aconselhamento Genético, obtido junto à Associação Brasileira de Biomedicina (ABBIOM), com comprovação de no mínimo 600h (40 créditos) em atividade prática em ambulatório de Aconselhamento Genético sob supervisão, emitido por Instituição de Ensino Superior, devidamente reconhecida pelo Ministério da Educação;
 - V. Título de Especialista em Aconselhamento Genético, emitido pela Sociedade Brasileira de Genética (SBG) com comprovação de no mínimo 600h (40 créditos) em atividade prática em ambulatório de Aconselhamento Genético sob supervisão emitido por Instituição de Ensino Superior, devidamente reconhecida pelo Ministério da Educação;
 - VI. Certificado de curso de especialização em Aconselhamento Genético, com carga horária mínima de 1.300 horas, incluindo um mínimo 600h (40 créditos) em atividade prática em ambulatório de Aconselhamento Genético sob supervisão, emitido por Instituição de Ensino Superior, devidamente reconhecida pelo Ministério da Educação, obtido em programa *lato sensu* devidamente reconhecido, registrado e aprovado pelo Instituto Nacional de Estudos e Pesquisas Educacionais Anísio Teixeira (INEP) do Ministério da Educação.

§1º - Para efeito da prática em Aconselhamento Genético pelo profissional Biomédico, que apresentar o certificado previsto na alínea III acima, deverá obrigatoriamente ter concluído cursos de pós-graduação *stricto sensu* acadêmico nas áreas de Genética, Genética Humana, Genética Clínica, Biologia Molecular, Ciências Genômicas, Citogenética, Biotecnologia, Aconselhamento Genético e áreas afins;

§2º - Para as alíneas III a VI, deve constar, anexo ao certificado, histórico escolar oficial de Instituição de Ensino Superior, devidamente reconhecida pelo Ministério da Educação, discriminando as disciplinas ou suas equivalentes e respectivas cargas horárias mínimas a seguir:

- a. Aconselhamento genético – 60h;
- b. Genética básica – 60h;
- c. Aspectos genéticos do desenvolvimento humano – 60h
- d. Genética humana e médica – 60h;
- e. Genética ou biologia molecular – 60h;
- f. Citogenética e citogenômica humana – 60h;
- g. Oncogenética – 60h;
- h. Genética de populações – 60h;

- i. Estimativas de risco genético (prática) – 60h;
- j. Instrumentação em laboratório de genética (prática) – 30h;
- k. Diagnóstico laboratorial das doenças genéticas – 90h;
- l. Ética e bioética aplicadas à genética e genômica – 40h;

§3º - Para a integralização da carga horária, mencionada no §1º, as disciplinas que implicam em carga horária de atividade prática e o estágio supervisionado devem obrigatoriamente ser conduzidas presencialmente. As disciplinas teóricas, elencadas no §1º, poderão ter suas cargas horárias desenvolvidas na modalidade síncrona, com o auxílio de TIC (tecnologias de informação e comunicação), até o limite de 40% da carga horária total;

§4º - Pós-graduação lato-sensu e/ou stricto sensu desenvolvidas na modalidade não presencial em Aconselhamento Genético SOMENTE serão aceitas para reconhecimento da especialidade pelo CFBM se contemplarem um mínimo de 600h (40 créditos) em atividade prática em ambulatório de Aconselhamento Genético sob supervisão, emitido por Instituição de Ensino Superior, devidamente reconhecida pelo Ministério da Educação;

§5º - Os Biomédicos, habilitados em genética até a data da publicação desta portaria, que já praticam reconhecidamente o Aconselhamento Genético, poderá requerer a notação da especialidade, mediante a solicitação aos CRBM, estabelecendo-se o prazo de 1 (um) ano para a solicitação.

Art. 12 O CFBM reconhece o Aconselhamento Genético como especialidade/habilitação para a Biomedicina, constituída nas áreas de atuação pré-concepcional, pré-natal, pós-natal e em oncologia, que poderá ser praticada em todo o território nacional por profissional Biomédico legalmente habilitado na área.

Parágrafo único O CFBM reconhecerá o título de Conselheiro Geneticista para a especialidade, podendo ser acrescentado após o nome do profissional Biomédico as letras “CG” como indicador de credencial da especialidade.

- I. O CFBM reconhece equivalência do termo “aconselhador genético” com “conselheiro geneticista”, ficando mantido o indicador “CG” para a credencial da especialidade.

Art. 13 Esta Normativa entra em vigor na data de sua publicação.

Brasília, 31 de janeiro de 2022.



SILVIO JOSÉ CECCHI
Presidente
Conselho Federal de Biomedicina