

CUIDADO DE ENFERMAGEM BASEADO EM GENÔMICA PARA MULHERES COM SÍNDROME DE TURNER

Milena Flória-Santos¹
Ester Silveira Ramos²

Os avanços biológicos e tecnológicos gerados a partir do Projeto Genoma Humano estão tendo um impacto dramático na expansão do papel dos enfermeiros na prática atual do cuidado em saúde. As novas pesquisas genéticas necessitam ser rapidamente transformadas em protocolos clínicos, com recomendações para ministrar cuidados a populações alvo. Enfermeiros podem contribuir significativamente, como parte de uma abordagem interdisciplinar, para traduzir o conhecimento baseado no genoma em benefícios para o cuidado em saúde e para a sociedade. Neste contexto, nós descrevemos um protocolo de investigação clínico-genético, assim como diagnósticos de enfermagem, intervenções e resultados para clientes com Síndrome de Turner (ST) e risco de desenvolver tumores gonadais, devido à presença de um cromossomo Y normal ou anormal.

DESCRITORES: genética; diagnóstico de enfermagem; cuidados de enfermagem; aconselhamento genético; Síndrome de Turner

GENOMIC-BASED NURSING CARE FOR WOMEN WITH TURNER SYNDROME: GENOMIC-BASED NURSING CARE

Biologic and technologic advances generated from The Human Genome Project are having a dramatic impact on the expanding role of nurses in current health care practice. New genetic research needs to be transformed rapidly into clinical protocols with recommendations for delivering care to targeted populations. Nurses can contribute significantly, as part of an interdisciplinary approach, to translate genome-based knowledge into benefits for health care and society. In this context, we describe a clinical-genetic investigation protocol, as well nursing diagnosis, interventions and outcomes for clients with Turner Syndrome (TS) at risk for develop gonadal tumors, due the presence of a normal or abnormal Y chromosome.

DESCRIPTORS: genetics; nursing diagnosis; nursing care; genetic counseling; Turner Syndrome

ATENCIÓN DE ENFERMERÍA BASADA EN GENÓMICA PARA LAS MUJERES CON SÍNDROME DE TURNER

Los avances biológicos y tecnológicos generados a partir del Proyecto Genoma Humano están teniendo un impacto dramático en el extenso papel de las enfermeras en la práctica actual del cuidado de la salud. Nuevas investigaciones genéticas necesitan ser transformadas rápidamente en protocolos clínicos con recomendaciones para suministrar cuidados a las poblaciones necesitadas. Las enfermeras pueden contribuir significativamente, como parte de un acercamiento interdisciplinario, traduciendo conocimientos basados en el genoma en ventajas para el cuidado de la salud y la sociedad. En este contexto, describimos un protocolo de investigación clínico-genético e también diagnósticos de enfermería, intervenciones y resultados para clientes con Síndrome de Turner (TS) y riesgo de desarrollar tumores gonadales, debido a la presencia de un cromosoma Y normal o anormal.

DESCRIPTORES: genética; diagnóstico de enfermería; atención de enfermería; consejo genético; Síndrome de Turner

¹ Enfermeira, Doutor em Genética, Pós-doutoranda em Genética Clínica e Pesquisa em Enfermagem da Escola de Enfermagem da Universidade de Iowa, EUA. e-mail: milena@eerp.usp.br; ² Médica com residência em Genética Clínica, Doutor em Genética, Professor Doutor da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto, da Universidade de São Paulo, e-mail: esramos@genbov.fmrp.usp.br

ENFERMAGEM NA ERA GENÔMICA

Após a finalização bem-sucedida do seqüenciamento e mapeamento dos genes humanos, a primeira fase do Projeto Genoma Humano (PGH), nós estamos no alvorecer da era genômica. Esses avanços estão revolucionando o nosso entendimento da saúde e da fisiopatologia das doenças humanas com maiores detalhes do que nunca. Recursos e abordagens baseados em genômica estão começando a desempenhar uma função-chave na redefinição da nossa categorização de doenças, por meio do enfoque das vias biológicas que conduzem às mesmas, fornecendo novas abordagens para a prevenção e terapêutica⁽¹⁾.

Embora ainda seja necessário muito trabalho para compreendermos como o código genético concretiza suas variadas funções, o efeito do PGH no cuidado de saúde e de enfermagem já é profundo. A tradução das descobertas de pesquisas genômicas recentes para a prática clínica está acontecendo a cada dia. Os enfermeiros na era genômica serão desafiados a reconhecer as influências genômicas no risco para doenças, no desenvolvimento e implantação de intervenções de enfermagem, na promoção da saúde e bem-estar, enquanto consideram aplicações clínicas apropriadas da tecnologia genética. Esses profissionais estão na interface desse processo de tradução e, cada vez mais, vão cuidar de pessoas que apresentam uma condição genética ou um componente genético para sua saúde ou doença⁽¹⁾.

Atualmente, há um crescente reconhecimento de que a genética não é uma especialidade periférica, preocupada com desordens raras, relevante somente para enfermeiros e para outros profissionais de saúde que trabalham nessa área. Conforme a genética permeia todos os aspectos do cuidado em saúde aumentam as implicações para a enfermagem e para a educação de enfermeiros.

Enquanto alguns enfermeiros estarão diretamente envolvidos tanto com a ciência como com a tecnologia genética, em um futuro previsível, muitos já estão cuidando de indivíduos que recebem algum tipo de intervenção ou de terapia baseados nos genes. Hoje, a genética está afetando a enfermagem indiretamente, mas possivelmente em um futuro próximo, a genética estará de forma drástica entre as principais áreas de importância para a enfermagem⁽²⁾. Muitos enfermeiros pesquisadores já

apontaram que esta é uma arena de alta demanda para a prática de enfermagem no Brasil⁽³⁻⁵⁾.

Todos os enfermeiros, independente da sua especialidade ou área de atuação, têm a função de ministrar cuidado de saúde baseado em genética e de manejar a informação genética. A compreensão de como nossos clientes consideram si mesmos, à luz do cuidado de saúde baseado em genômica, é apenas a etapa inicial para os enfermeiros serem capazes de fazer a diferença ao prover cuidado de enfermagem na era genômica⁽⁴⁾. A informação genética é definida como sendo qualquer informação sobre um cliente que identifique contribuições herdadas para sua saúde, ou mudanças no DNA adquiridas durante sua vida. Ela pode ser obtida por meio de resultados de testes genéticos, coleta de história familiar e prontuários médicos. Ela é única e distinta de qualquer outra informação médica, porque é considerada particular e relacionada à identidade pessoal e ao senso de si mesmo, além das suas poderosas implicações para outros membros da família⁽⁶⁾. Portanto, esse tipo de informação precisa ser rapidamente convertido em protocolos clínicos, com recomendações para ministrar cuidado individualizado para populações específicas. A enfermagem pode contribuir de forma significativa, como parte de uma abordagem interdisciplinar, ao traduzir o conhecimento baseado em genômica em benefícios para o cuidado em saúde e para a sociedade^(1,4).

Nesse contexto, nós descrevemos um protocolo clínico-genético de investigação, assim como diagnósticos de enfermagem, intervenções e resultados para clientes com síndrome de Turner (ST) com risco de desenvolver tumores gonadais, devido à presença de um cromossomo Y normal ou anormal.

SÍNDROME DE TURNER E TUMORES GONADAIS

A síndrome de Turner afeta 1 em cada 2500 meninas nascido-vivas, as quais apresentam baixa estatura, disgenesia gonadal (gônadas em fita) e outras características fenotípicas típicas como anormalidades urinárias, cardiovasculares e esqueléticas, presentes em indivíduos com fenótipo feminino. Em 40-60% mulheres com ST a anomalia cariotípica mais encontrada é a monossomia 45, X, mas uma variedade de outras alterações

crossômicas têm sido reportadas, incluindo mosaicismos com um segundo cromossomo sexual estruturalmente normal ou anormal⁽⁷⁾.

A presença de material proveniente do cromossomo Y em indivíduos com ST está associada com o desenvolvimento de um tumor chamado gonadoblastoma, o qual apresenta considerável potencial maligno, com um risco estimado em 25%. Em 1987 foi levantada a hipótese da existência do *locus GBY* (*locus* do Gonadoblastoma no cromossomo Y), o qual predispõe as gônadas disgenéticas ao desenvolvimento do gonadoblastoma. Hoje, o principal gene candidato é provavelmente o oncogene conhecido como *TSPY* (*Testis-Specific Protein, Y-linked*). A expressão desse gene tem sido detectada em tecidos desse tipo de tumor. A incidência de seqüências do cromossomo Y em indivíduos com ST tem sido avaliada em vários estudos e a introdução de técnicas de biologia molecular, como a reação da polimerase em cadeia (*Polymerase Chain Reaction, PCR*), têm revelado a existência de mosaicismos ocultos não detectados por meio de análises citogenéticas. De acordo com a metodologia de laboratório utilizada, esta frequência pode variar de 0% to 61%⁽⁷⁾.

Atualmente, recomenda-se a realização de gonadectomia profilática em mulheres com material proveniente do cromossomo Y. Entretanto, estudos epidemiológicos recentes têm questionado a incidência de gonadoblastoma que é postulada nesses casos⁽⁷⁾.

O aumento do interesse pela ST ao longo das duas últimas décadas tem sido motivado pelo esforço em fornecer suporte durante toda a vida das clientes, por meio de cuidado multidisciplinar com qualidade de vida.

PROTOCOLO CLÍNICO-GENÉTICO DE INVESTIGAÇÃO

O Ambulatório Multidisciplinar de Determinação e Diferenciação Sexual do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto-Universidade de São Paulo, um centro de cuidado terciário, recebe muitas mulheres com ST. O protocolo clínico-genético de investigação para esses casos inicia-se com o diagnóstico da ST, durante sessões de aconselhamento genético, realizadas por uma equipe multidisciplinar composta por médicos, enfermeira geneticista, psicóloga e assistente social, utilizando-se de um processo de comunicação face a face para apresentar

a informação da forma que melhor atendem às necessidades de cada cliente. O consentimento informado para o teste é obtido de todos os indivíduos ou de seus tutores, como uma importante fase do aconselhamento e educação pré-teste. A verificação do entendimento do indivíduo a respeito dos conteúdos de genética é acessada verbal e periodicamente, durante as sessões subsequentes de aconselhamento.

Quando um sujeito apresenta alterações cromossômicas estruturais ou mosaicismos ocultos, o uso de técnicas convencionais de citogenética pode não ser efetivo, sendo indicada investigação molecular. Nesse caso, DNA é extraído de leucócitos de sangue periférico utilizando-se métodos previamente padronizados, sendo posteriormente rastreado para verificação da existência de material proveniente do cromossomo Y por meio da técnica de PCR, para tal utiliza-se quatro diferentes seqüências gênicas cobrindo todo o cromossomo Y: *SRY* (*Sex-determining Region of the Y*, localizada em Yp - braço curto do cromossomo), *AMGY* e *TSPY* (*Amelogenin gene e Testis-Specific Protein, Y-linked*, localizadas na região pericentromérica), e *DAZ* (*Deleted in Azoospermia*, localizada em Yq - braço longo do cromossomo)⁽⁸⁾ (Figura 1).

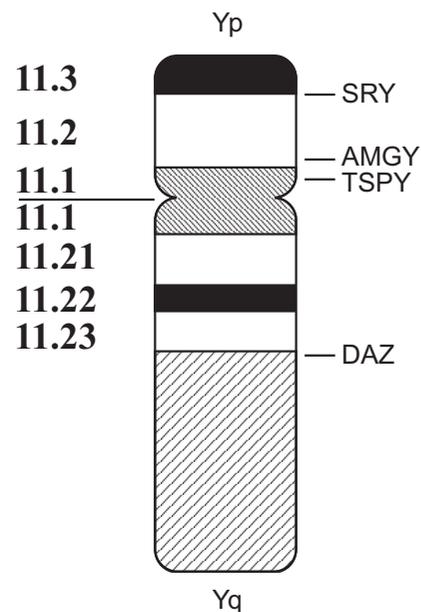


Figura 1 - Representação esquemática do cromossomo Y mostrando as seqüências gênicas estudadas por PCR⁽⁸⁾

A patogênese do gonadoblastoma e o seu potencial maligno permanecem ainda obscuros, mas mulheres com ST, gônadas disgenéticas e material proveniente do cromossomo Y estão em risco para

esse tumor. Esse risco foi previamente estimado em aproximadamente 30%, sendo diretamente proporcional à idade e elevando-se significativamente após a puberdade, devido ao baixo grau de virilização da genitália externa e à localização intra-abdominal das gônadas⁽⁷⁾.

A gonadectomia é geralmente recomendada, todavia esse consenso está sendo questionado por estudos recentes. Esses trabalhos demonstraram um risco de 7-10% para o desenvolvimento do gonadoblastoma, mais baixo do que previamente reportado, porém esse pode continuar sendo inaceitável em muitas situações e os pais podem continuar optando pela gonadectomia profilática. O exame detalhado por meio de ultra-sonografia das gônadas realizado com intervalos regulares, ou mesmo imagens por ressonância magnética, podem ser suficientes para monitorar alguns casos com ST com material proveniente do cromossomo Y, especialmente quando os clientes não querem passar por uma cirurgia. Entretanto, a gonadectomia continua sendo o procedimento de escolha quando se deseja excluir a neoplasia com absoluta certeza⁽⁹⁾.

Considerando-se a relação entre o gonadoblastoma e a possibilidade de se estabelecer a origem dos fragmentos cromossômicos, como sendo oriundos do cromossomo X ou do Y, em indivíduos com ST, a equipe utiliza a abordagem descrita a seguir para os casos que apresentam genitália feminina ou ambígua, dividindo-os em dois grupos de acordo com seus cariótipos. Indivíduos com mosaïcismo cromossômico (Grupo I): A) 45,X/46,XX (com cromossomo X normal ou anômalo) são seguidos clinicamente; B) 45,X/46,XY (com cromossomo Y normal ou anômalo) são informados sobre o risco de apresentarem neoplasia gonadal e a necessidade de realização de cirurgia, a qual pode ser realizada no momento do diagnóstico. Nesse último caso, após a cirurgia, eles são submetidos ao mesmo tratamento clínico que recebem os indivíduos com cariótipo 45,X/46,XX. O Grupo II é formado por sujeitos com 45,X com mosaïcismo que são monitorados por ultra-som a intervalos de seis meses ou um ano e, em alguns casos, por ressonância magnética, com a finalidade de detectar-se possíveis neoplasias gonadais não previsíveis por análises citogenéticas ou moleculares. Nos casos com cariótipo 45,X sem mosaïcismo, nós coletamos células da mucosa oral e da urina a fim de realizar uma PCR com técnicas mais sensíveis para estudar seqüências gênicas de *TSPY*⁽⁹⁾.

IMPLICAÇÕES PARA A PRÁTICA DE ENFERMAGEM BASEADA EM GENÔMICA

Aqui são reportados alguns aspectos da prática de uma enfermeira geneticista como membro de uma equipe clínica e de pesquisa multidisciplinar brasileira. Essa profissional participava do processo de aconselhamento e realizava testes genéticos, utilizando-se de técnicas de biologia molecular, para indivíduos com síndrome de Turner sob risco de desenvolver tumores gonadais⁽⁸⁾.

O aconselhamento genético têm aparecido na literatura de enfermagem desde o início da década de 60, quando eram enfatizados como sendo de responsabilidade dos enfermeiros o suporte psicossocial e o acompanhamento dos casos⁽¹⁰⁾. O aconselhamento genético tornou-se parte da linguagem sistematizada de enfermagem quando foi incluído na Classificação das Intervenções de Enfermagem (NIC, *Nursing Interventions Classification*)⁽¹¹⁾, onde está definido como um processo interativo de ajuda focado na assistência a um indivíduo, família ou grupo, manifestando ou sob risco de desenvolver ou transmitir um defeito congênito ou uma condição genética. O aconselhamento genético pode também ser definido como um processo de comunicação ou educação por meio do qual o sujeito e os membros da sua família recebem informações sobre a natureza e as limitações de testes genéticos, assim como os benefícios, os riscos e o significado do resultado dos testes. Estão inclusos nesse processo o aconselhamento e o suporte a respeito das implicações das informações obtidas a partir dos testes. Os clientes precisam receber informações adequadas para tomar decisões informadas sobre sua saúde e para consentir de maneira informada durante o processo de testagem. É um desafio apresentar informações que são, com freqüência, tecnicamente complexas e emocionalmente carregadas para esses indivíduos. Oferecer-lhes informações claras, completas e sistematizadas é essencial para que esses possam tomar decisões informadas. Os enfermeiros podem ser questionados pelos seus clientes sobre esse processo e devem ser capazes de dedicar-se às preocupações dos seus clientes⁽¹⁾.

O termo teste genético é utilizado atualmente no vocabulário cotidiano e com pouca especificidade, usualmente referindo-se às aplicações diversas do processo de testagem. Teste genético é a análise de DNA, RNA, cromossomos, proteínas e certos

metabólitos humanos com a finalidade de detectar-se genótipos relacionados a doenças herdáveis, mutações, fenótipos ou cariótipos para propósitos clínicos. Esses testes podem produzir informações altamente específicas sobre riscos futuros. A informação genética está melhorando nosso entendimento sobre a biologia de doenças específicas, está sendo cada vez mais utilizada para identificar com precisão indivíduos sob risco, para caracterizar mais e mais desordens, para estabelecer tratamentos individualizados ao perfil genético dos indivíduos e de suas patologias⁽¹²⁾.

Os testes genéticos possuem muitos benefícios em termos de indicar quem poderá se beneficiar da prevenção, de intervenções precoces e de tratamento para melhorar a saúde. Porém, ainda permanecem muitas incertezas, como por exemplo o potencial que os resultados dos testes podem ter para provocar ansiedade, preocupações a respeito da discriminação e estigmatização social. Todos os enfermeiros durante sua preparação para prestar serviços de genética deveriam receber educação apropriada, incluindo informações fundamentais sobre genética e o cuidado de saúde nessa área, assim como conhecimentos sobre as implicações e complexidades dos testes genéticos, habilidades para interpretar resultados, formação em ética e entendimento das conseqüências sociais e psicológicas desses testes⁽¹⁾.

Indivíduos acometidos por condições genéticas e seus familiares apresentam riscos para muitos diagnósticos de enfermagem para os quais enfermeiros podem aplicar componentes do aconselhamento genético, mas nem todas as situações estão refletidas na literatura atual dos diagnósticos de enfermagem. Na tabela 1, podemos observar alguns diagnósticos de enfermagem para mulheres com ST.

Componentes importantes do processo de enfermagem, quando se trata de indivíduos com desordens genéticas ou questões relacionadas à genética, são intervenções educativas e de aconselhamento que promovam a habilidade do cliente para enfrentar a situação (Tabela 2) e avaliação dos resultados dessas intervenções. Um entendimento dos diagnóstico e avaliação dos resultados é essencial, portanto, para auxiliar os enfermeiros a tornarem-se preparados para utilizar o aconselhamento genético como uma intervenção de enfermagem.

À medida que se amplia o papel dos testes genéticos nas áreas da prática clínica, os enfermeiros passam a necessitar de um bom entendimento do que são esses exames e de suas indicações. Esses profissionais precisam desenvolver habilidades para

apoiar as famílias durante o processo de testagem, assim como consciência da influência da etnicidade, cultura e fatores econômicos na capacidade dos clientes para utilizar a informação e os serviços genéticos. Mesmo enfermeiros, sem um grande conhecimento no campo da genética, podem incorporar certos aspectos do processo de aconselhamento genético na sua prática clínica. O enfoque da enfermagem é na identificação, no estabelecimento de estratégias e prioridades para promover resultados desejáveis para clientes manifestando ou em risco de desenvolver uma condição genética. De acordo com Williams, os enfermeiros utilizam várias formas sensíveis de avaliação dos resultados em enfermagem, para monitorar a eficácia do aconselhamento genético ao ir de encontro às necessidades psicossociais individuais relacionadas aos aspectos genéticos da sua saúde⁽¹⁰⁾.

Tabela 1 - Diagnósticos de Enfermagem identificados durante o processo de aconselhamento genético par indivíduos com ST e um cromossomo Y normal ou anormal e/ou seus familiares

Déficit de Conhecimento - Necessidade de conhecimentos sobre a etiologia da ST, o cuidado diário, qualidade de vida, prognóstico, expectativa de vida, o propósito dos testes genéticos e da cirurgia para prevenção de tumor gonadal.

Isolamento Social - Alteração da aparência e sentimentos sobre a identidade sexual podem levar ao isolamento social e depressão.

Processo Familiar Alterado - Experiências de culpa, estresse matrimonial, dificuldades de comunicação com o parceiro, com as crianças e com outros membros da família.

Conflito de Decisão - Decisões sobre a realização do teste são especialmente controversas quando a pessoa que necessita do teste é uma criança, tanto quanto decisões sobre o seguimento e a prevenção, como a realização da gonadectomia profilática.

Crescimento e Desenvolvimento Alterados - Uma diminuição na velocidade do crescimento ocorre por volta dos 18 meses de idade, mas algumas crianças apresentam isso somente quando o estrão puberal normal falha. Muitos sujeitos apresentam inteligência normal, mas aproximadamente 10% tem substancial atraso no desenvolvimento e necessitam de educação especial.

Quando nós estamos cuidando de mulheres com ST, esperamos que nossos clientes aumentem seu conhecimento sobre sua patologia e o risco de gonadoblastoma e possam ser capazes de participar nas decisões do cuidado em saúde e sobre o protocolo clínico-genético de investigação proposto. Assim como, manifestem comportamentos saudáveis de procura por opções de acompanhamento e prevenção, como a gonadectomia profilática e o tratamento clínico, aceitando sua condição de saúde e também as escolhas reprodutivas disponíveis para indivíduos com ST. A aceitação da sua condição de saúde relaciona-se à habilidade do cliente para ajustar-se ou levar a termo suas questões de saúde genéticas.

Indivíduos com ST possuem uma identidade de gênero feminina e a perda do cromossomo X ou a presença do cromossomo Y não tem nenhuma relação com a inadequação como mulher ou com a falta de sentimentos maternos. Quando for apropriado deve ser explicado à menina que ela poderá ser capaz de casar-se, desfrutar de relações sexuais e que outras opções reprodutivas estão disponíveis, como adoção ou recepção de óvulos doados.

É importante enfatizar o potencial para uma vida satisfatória para os adolescente e jovens adultos. Indicadores para avaliar resultados do controle da ansiedade podem ser utilizados para medir os níveis de ansiedade pessoal e o alívio ou a exacerbação da ansiedade que se seguem ao aconselhamento e ao teste genético. O enfermeiro também pode monitorar as ações individuais direcionadas para o manejo de fatores de estresse ao enfrentar os resultados dos testes. A manutenção da esperança frente à incerteza ou perda é um importante resultado do aconselhamento genético que o enfermeiro pode monitorar por meio de indicadores que avaliem a esperança⁽¹³⁾.

Tabela 2 - Componentes das intervenções de enfermagem em genética para clientes com ST e um cromossomo Y normal ou anormal

<p>Educação em Saúde - Prover informação genética a respeito das bases genéticas da ST e do risco de neoplasias gonadais de forma apropriada à formação educacional, social e cultural do cliente. Acessar os fatores que influenciam o entendimento da informação genética e criar novas maneiras de apresentar a informação genética, transpondo barreiras que limitem as habilidades do cliente para compreender e reter as informações do aconselhamento genético.</p> <p>Tomada de Decisão - Oferecer informações confiáveis para os clientes, provendo educação para ajudá-los a compreender o propósito dos testes genéticos e da cirurgia, a fim de prevenir gonadoblastoma. Assegurar o recebimento de informações suficientes para a assinatura do termo de consentimento, discutindo os benefícios, riscos e limitações do teste genético e o reconhecimento do direito de recusar o teste. Proporcionar escolhas de saúde, um plano de cuidados para o seguimento, outras opções de tratamento e intervenções disponíveis e tomada de decisão sobre a cirurgia após o recebimento dos resultados dos testes, como parte do processo de aconselhamento. Advogar pela privacidade e confidencialidade dos resultados e informações dos testes genéticos e praticar a não discriminação.</p> <p>Bem-estar Psicológico - Acessar o ajustamento e o enfrentamento com a informação e os diagnósticos relacionados com a ST e o risco de gonadoblastoma, ter consciência do conhecimento, cultura, atitudes, crenças e sentimentos do indivíduo e/ou da família, indo de encontro às necessidades psicossociais do clientes. Prover referências para facilitar seu contato com outros portadores da ST por meio do "Portal das Síndromes" (http://www.portaldassindromes.com.br), Magic foundation (http://www.magicfoundation.org) e Turner Syndrome Society of the United States (http://www.turner-syndrome-us.org).</p>
--

Os enfermeiros são a interface entre a tecnologia, a aplicação clínica de novos testes e tratamentos genéticos e os indivíduos e famílias que fazem uso e são afetados por novas abordagens genéticas para sua saúde e doença⁽¹⁾.

Logo, em todos os cenários da prática, os enfermeiros estão começando a participar da coordenação do cuidado individual e a colaborar com equipes interdisciplinares de profissionais de saúde para auxiliar clientes que recebem informações genéticas e apoiar suas necessidades, baseando-se nas quatro maiores responsabilidades que repousam sobre o cuidado de enfermagem: promoção da saúde, prevenção das doenças, restauração da saúde e alívio do sofrimento⁽²⁾.

Faz-se necessário o envolvimento de profissionais de enfermagem com pesquisas relacionadas com a forma como os indivíduos e seus familiares vêm a entender sua condição genética, compartilham informações dentro e fora da família e redefinem a si mesmos em relação à nova informação genética⁽¹⁾.

Em conclusão, devido à abordagem original e holística no cuidado aos seus clientes, os enfermeiros possuem uma riqueza de conhecimentos, recursos e idéias de pesquisa para utilizar a fim de realçar e melhorar mais e mais o cuidado clínico na era genômica.

AGRADECIMENTOS

Nós agradecemos à equipe do Ambulatório Multidisciplinar de Determinação e Diferenciação Sexual do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto-Universidade de São Paulo por sua inestimável colaboração. Especiais agradecimentos vão para a Profa. Dra. Janet K. Williams da Escola de Enfermagem da Universidade de Iowa, por sua leitura crítica desse artigo. Essa pesquisa foi financiada pela CAPES, FAEPA e os trabalhos de redação do artigo pelo *Fogarty International Center (NIH) Grant D43TW005503-International Maternal & Child Health Research/Training Grant*.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Jenkins JF, Lea DH. Nursing care in the genomic era: a case-based approach. Sudbury (MA): Jones and Bartlett Publishers; 2005.

2. Tschudin V. The future nursing voice. Rev Latino-am Enfermagem 2003 julho-agosto; 11(4):413-9.

3. Andrade D, Angerami ELS. A auto-estima em adolescentes com e sem fissuras de lábio e/ou palato. Rev Latino-am Enfermagem 2001 novembro-dezembro; 9(6):37-41.

4. Flória-Santos M, Santos EMM. Papel da Enfermagem na Genética do Câncer. In: Ferreira CG, Rocha JCC, organizadores. *Oncologia Molecular*. Rio de Janeiro (RJ): Atheneu; 2004. p.357-63.
5. Abrahão AR. A integração da genética na prática clínica do enfermeiro. *Acta Paul Enfermagem* 2000; 13(1):203-6.
6. Scanlon C, Fibinson W. *Managing genetic information*. Washington (DC): American Nurses Association; 1995.
7. Mazzanti L, Cicognani A, Baldazzi L, Bergamaschi R, Scarano E, Strocchi S, et al. Gonadoblastoma in Turner syndrome and Y-chromosome-derived material. *Am J Med Gen* 2005; 135A:150-4.
8. Flória-Santos M. *Deteção de Seqüências Y-específicas em Pacientes com Alterações dos Sexos Genético, Gonadal e/ou Gonadoblastoma*. [Dissertação]. Ribeirão Preto (SP): Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto/USP; 1999.
9. Bartmann AK, Ramos ES, Caetano LC, Rios AF, Vila RA. TSPY detection in blood, buccal, and urine cells of patients with 45,X karyotype. *Am J Med Genet* 2004 October; 130A(3):320-1.
10. Williams JK. Genetic Counseling. In: Craft-Rosenberg M, Denehy J, editors. *Nursing interventions for infants, children, and families*. Thousand Baks (CA): Sage; 2001. p.201-20.
11. McCloskey JC, Bulechek GM, editors. *Nursing Interventions Classification (Nic)*. 4th ed. Portland (OR): Book News; 2003.
12. Holtzman NA, Watson MS, editors. *Promoting safe and effective genetic testing in the United States: final report on the Task Force on Genetic Testing*. Baltimore (MD): Johns Hopkins University Press; 1999.
13. Lashley FRC. *Clinical Genetics in Nursing Practice*. 2nd ed. New York (NY): Springer Publishing; 1998. p.109-11.