

# Aconselhamento genético para indivíduos com alterações das hemoglobinas e seus familiares: revisão sistemática de literatura

GENETIC COUNSELING FOR INDIVIDUALS WITH HEMOGLOBIN DISORDERS AND FOR THEIR RELATIVES: A SYSTEMATIC LITERATURE REVIEW

ASESORAMIENTO GENÉTICO PARA INDIVIDUOS CON ALTERACIONES DE LAS HEMOGLOBINAS Y SUS FAMILIARES: REVISIÓN SISTEMÁTICA DE LITERATURA

Tatiana Dela-Sávia Ferreira<sup>1</sup>, Elisângela de Paula Silveira-Lacerda<sup>2</sup>, Marco Tulio Antonio García-Zapata<sup>3</sup>

## RESUMO

**Objetivo:** Identificar programas de aconselhamento genético sem incentivo ao aborto terapêutico para indivíduos com alterações das hemoglobinas e/ou seus familiares. **Método:** Revisão sistemática de literatura realizada nas bases de dados PubMed, LILACS, SciELO e SCOPUS por artigos publicados de 2001 a 2012, utilizando descritores em português, inglês e espanhol, de acordo com formulários padronizados contendo critérios de inclusão e exclusão. **Resultados:** Dos 409 estudos encontrados somente oito (1,9%) foram selecionados. **Conclusão:** Os programas de educação/prevenção para hemoglobinopatias, embora raramente encontrados na literatura, são possíveis e permitem que indivíduos adquiram conhecimento sobre as consequências de seu distúrbio e a probabilidade de transmiti-lo.

## DESCRITORES

Aconselhamento genético  
Hemoglobinopatias  
Prevenção de doenças  
Educação em saúde  
Revisão

## ABSTRACT

**Objective:** To identify genetic counseling programs that do not encourage therapeutic abortion for individuals with hemoglobin disorders and/or for their relatives. **Method:** Systematic literature review of articles published from 2001 to 2012 that are located in the PubMed, LILACS, SciELO and SCOPUS databases using keywords in Portuguese, English and Spanish and that met the inclusion and exclusion criteria described on a standardized form. **Results:** A total of 409 articles were located, but only eight (1.9%) were selected for analysis. **Conclusion:** Although seldom mentioned in the literature, educational/preventive programs targeting hemoglobinopathies are feasible and allow the affected individuals to acquire knowledge on the consequences of this condition and their odds of transmitting it.

## DESCRIPTORS

Genetic counseling  
Hemoglobinopathies  
Disease prevention  
Health education  
Review

## RESUMEN

**Objetivo:** Identificar programas de asesoramiento genético sin incentivo al aborto terapêutico para individuos con alteraciones de las hemoglobinas y/o sus familiares. **Método:** Revisión sistemática de literatura realizada en las bases de datos PubMed, LILACS, SciELO y SCOPUS por artículos publicados de 2001 a 2012, utilizando descriptores en portugués, inglés y español, según formularios estandarizados que abarcaban criterios de inclusión y exclusión. **Resultados:** De los 409 estudios encontrados solo ocho (1,9%) fueron seleccionados. **Conclusión:** Los programas de educación/prevenção para hemoglobinopatías, aunque rara vez encontrados en la literatura, son posibles y permiten que los individuos adquieran conocimiento acerca de las consecuencias de su distúrbio y la probabilidad de transmitirlo.

## DESCRIPTORES

Asesoramiento genético  
Hemoglobinopatías  
Prevención de enfermedades  
Educación en salud  
Revisión

<sup>1</sup> Doutoranda em Ciências da Saúde, Universidade Federal de Goiás, Goiânia, GO, Brasil. <sup>2</sup> Professora Adjunta, Instituto de Ciências Biológicas, Universidade Federal de Goiás, Goiânia, GO, Brasil. <sup>3</sup> Professor Titular, Núcleo de Pesquisa com Agentes Emergentes e Re-emergentes, Universidade Federal de Goiás, Goiânia, GO, Brasil.

## INTRODUÇÃO

As hemoglobinopatias são doenças causadas por substituições, inserções ou deleções nas regiões codificantes das cadeias globínicas  $\alpha$  e/ou  $\beta$ <sup>(1)</sup>. Apresentam amplo quadro de manifestações clínicas, caracterizadas por diferenças marcantes no nível de gravidade<sup>(2)</sup>. As crises álgicas são as manifestações mais recorrentes, podendo levar ao estresse, à ansiedade, à depressão, a repetidas internações e sofrimento para o paciente e seus familiares. Quadros mais graves cursam com perda de produtividade, problemas socioeconômicos, emocionais e psicológicos<sup>(3-4)</sup>.

Atualmente, cerca de 7% da população mundial apresenta hemoglobinopatias<sup>(5)</sup>. No Brasil, estima-se que 4% da população seja heterozigota para a anemia falciforme (traço falciforme) e que de 25.000 a 50.000 pessoas possuam algum tipo de hemoglobinopatia<sup>(6)</sup>. A alta prevalência da doença demonstra a necessidade da prática de medidas educativo-preventivas, realizadas por meio de programas comunitários de diagnóstico precoce e de informação, educação e comunicação<sup>(7)</sup>.

O aconselhamento genético é um processo de comunicação sobre problemas humanos associados à ocorrência ou ao risco de recorrência de desordens genéticas em uma família<sup>(8)</sup>. Por meio desse processo, os aconselhadores auxiliam os pacientes e seus familiares na interpretação dos resultados de exames, fornecem informações sobre hereditariedade, prevenção, recursos, diagnóstico e acompanhamento, promovem escolhas informadas e adaptação às condições de risco<sup>(9)</sup>.

Essa prática é essencial para a promoção da saúde pública e dos direitos humanos<sup>(10)</sup>. Em alguns países nos quais o aborto é permitido quando há comprometimento fetal, ou para preservar a saúde da mulher, ou mesmo por razões socioeconômicas<sup>(11)</sup>, o aconselhamento genético pode incentivar a interrupção de gestações de risco como forma de diminuir a incidência das hemoglobinopatias<sup>(12)</sup>. No Brasil, onde o aborto terapêutico é proibido, o aconselhamento genético parece ser pouco realizado para famílias com hemoglobinopatias, ocorrendo, preferencialmente, no período neonatal para fins de diagnóstico e planejamento familiar ou em centros de doação de sangue<sup>(13)</sup>.

Porém, em plena era genômica, o aconselhamento genético, com toda a sua gama de informações genéticas e sem incentivo ao aborto terapêutico, é de fundamental importância como parte dos cuidados primários em saúde, permitindo que aconselhadores e aconselhados se envolvam na busca de medidas preventivas<sup>(14)</sup>. Assim, o presente estudo teve como objetivo identificar, por meio de revisão sistemática de literatura, programas de aconselhamento genético sem incentivo ao aborto terapêutico para indivíduos com alterações das hemoglobinas e seus familiares.

## MÉTODO

Realizou-se revisão sistemática de literatura nas bases de dados PubMed, LILACS, SciELO e SCOPUS, buscando artigos científicos publicados de 2001 a 2012 com a finalidade de responder ao seguinte questionamento: indivíduos com hemoglobinopatias e/ou seus familiares receberam aconselhamento genético, sem incentivo ao aborto terapêutico, após o diagnóstico clínico-laboratorial? Para responder à questão formulada, vários descritores foram testados, mas o melhor cruzamento foi obtido com os seguintes termos: *anemia falciforme, talassemia e aconselhamento genético* (em inglês: *sickle cell anemia, thalassemia, and genetic counseling*; em espanhol: *anemia de células falciformes, talassemia, asesoramiento genético*), localizados na Biblioteca Virtual em Saúde por meio dos Descritores em Ciências da Saúde (DeCs) e no PubMed utilizando o *Medical Subject Headings* (MeSH). Com exceção do PubMed, que permite buscas com associações de vários descritores, nas demais bases os termos foram cruzados de dois em dois, de forma a garantir a inclusão de todos os artigos relacionados ao tema.

Os trabalhos encontrados foram avaliados por meio de testes de relevância, empregando formulários padronizados, construídos de acordo com critérios de inclusão e exclusão, para selecionar ou excluir os estudos encontrados (Quadro 1). O teste de relevância I foi aplicado ao resumo dos estudos. Aqueles considerados potencialmente relevantes para a presente revisão sistemática de literatura foram submetidos ao teste de relevância II, aplicado à leitura completa dos artigos.

Foram selecionados artigos em inglês, português e espanhol, referentes ao período de 2001 a 2012, que retratassem a prática do aconselhamento genético para pessoas com anemia falciforme ou talassemia ou indivíduos heterozigotos para as duas condições. Também foram realizadas buscas manuais nas listas de referências dos artigos incluídos, na tentativa de acrescentar algum estudo relevante que, porventura, não houvesse sido identificado.

**Quadro 1** – Formulário de aplicação dos testes de relevância I e II

FORMULÁRIO DE APLICAÇÃO DO TESTE DE RELEVÂNCIA I		
<b>Critérios de inclusão</b>	<b>Sim</b>	<b>Não</b>
1. O estudo trata de aconselhamento genético para indivíduos com hemoglobinopatias ou heterozigotos?		
2. O estudo traz algum tipo de orientação, informação ou processo educativo para indivíduos com hemoglobinopatias ou heterozigotos?		
3. O estudo não aplica aconselhamento genético, mas encaminha indivíduos com hemoglobinopatias ou heterozigotos para este tipo de serviço?		
<b>Critérios de exclusão</b>	<b>Sim</b>	<b>Não</b>
1. É editorial, carta, revisão ou comentário?		
2. O aconselhamento genético incentiva o aborto?		
<b>Motivo da inclusão ou exclusão:</b>		

FORMULÁRIO DE APLICAÇÃO DO TESTE DE RELEVÂNCIA II		
Critérios de inclusão	Sim	Não
1. Entre as hemoglobinopatias, estão anemia falciforme e talassemia?		
2. Os indivíduos com hemoglobinopatias ou heterozigotos receberam aconselhamento genético?		
3. Os indivíduos com hemoglobinopatias ou heterozigotos foram encaminhados para serviços de aconselhamento genético?		
Critérios de exclusão	Sim	Não
1. O aconselhamento genético incentiva o aborto?		
2. O aconselhamento genético é aplicado à população em geral?		
3. O estudo aborda apenas a importância do aconselhamento genético?		
4. O estudo apresenta dados insuficientes para análise?		
<b>Motivo da inclusão ou exclusão:</b>		

Os estudos foram avaliados por dois pesquisadores, de forma independente. Discordâncias sobre aceitação ou exclusão de trabalhos foram resolvidas por consenso entre os dois pesquisadores.

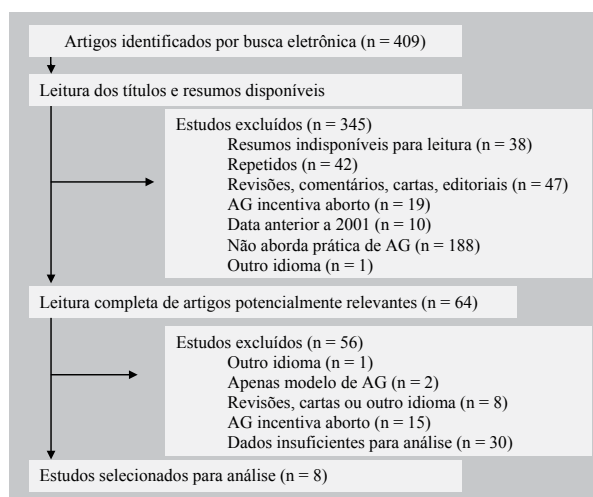
## RESULTADOS

De acordo com os critérios de busca adotados, 409 artigos foram encontrados nas referidas bases de dados empregando os descritores definidos. Após aplicação do teste de relevância I a todos os estudos encontrados, foram excluídos 345 artigos de acordo com os critérios de inclusão e exclusão estabelecidos, restando 64 considerados potencialmente relevantes para o escopo deste trabalho. Os artigos assim selecionados foram lidos na íntegra e avaliados pelo teste de relevância II, após o que

foram eliminados mais 56 estudos, restando apenas oito artigos relevantes para compor esta revisão sistemática de literatura (Figura 1).

As características dos estudos incluídos estão resumidas no Quadro 2. Embora trabalhando com populações diferentes, a maioria dos autores, de diversos países, estava de acordo com a realização de aconselhamento genético para indivíduos com hemoglobinopatias e seus familiares, bem como para indivíduos com chance de transmitir seus genes alterados para a prole, optando por fornecer-lhes informações/educação.

Estratégias diferentes foram utilizadas pelos autores para realização do aconselhamento genético, mas a finalidade de todos foi similar: prevenção das hemoglobinopatias e promoção do conhecimento sobre o assunto (Quadro 3).



**Figura 1** – Processo de inclusão e exclusão de artigos na presente revisão sistemática de literatura (AG: aconselhamento genético).

**Quadro 2** – Estudos sobre aconselhamento genético para desordens das hemoglobinas, publicados de 2001 a 2012, selecionados para a presente revisão sistemática de literatura

Autor (ano de publicação)	Local do estudo	Período de coleta	População de estudo	Participantes (n°)
Memish (2011) <sup>(15)</sup>	Arábia Saudita	2004–2009	Casais com risco para hemoglobinopatias	8.925 casais
Kladny et al. (2011) <sup>(16)</sup>	Estados Unidos	2003–2009	Famílias de heterozigotos para hemoglobinopatias	300 famílias
Souza et al. (2010) <sup>(17)</sup>	Brasil	2001–2005	Famílias de recém-nascidos com hemoglobinopatias	29 famílias
Farra et al. (2008) <sup>(18)</sup>	Libano	2005–2007	Mães de talassêmicos	97
Tazari et al. (2007) <sup>(19)</sup>	Faixa de Gaza	2003–2005	Casais com risco para talassemia	19
Diniz e Guedes (2005) <sup>(20)</sup>	Brasil	2001	Doadores de sangue heterozigotos para doença falciforme	100 <sup>a</sup>
Karetti et al. (2004) <sup>(21)</sup>	Londres	1998	Indivíduos com $\beta$ -talassemia (traço ou caso)	28
Viana-Baracioli et al. (2001) <sup>(22)</sup>	Brasil	Período de 12 meses <sup>b</sup>	Gestantes com hemoglobinas anormais	68

a. Número estimado com base nas indicações do autor – 10 sessões com cerca de 10 participantes cada.

b. Autores não delimitaram o ano do estudo.

**Quadro 3** – Objetivos e estratégias dos autores na aplicação do aconselhamento genético para desordens das hemoglobinas, em estudos publicados de 2001 a 2012, selecionados para a presente revisão sistemática de literatura

Autor (ano de publicação)	Objetivo	Estratégia	Principal aspecto abordado
Memish e Saeedi (2011) <sup>(15)</sup>	Estimar o impacto de hemoglobinopatias e avaliar frequência de detecção e prevenção de casais em risco	Diagnóstico e aconselhamento genético	Explicação dos resultados dos exames e dos riscos da união de casais em risco
Kladny et al. (2011) <sup>(16)</sup>	Conhecer o impacto do aconselhamento genético em famílias de heterozigotos	Pré-aconselhamento (cartas), diagnóstico e aconselhamento genético (sessões com aconselhador)	Explicação dos resultados dos exames, conceitos básicos de genética, hereditariedade, importância do diagnóstico
Souza et al. (2010) <sup>(17)</sup>	Avaliar a efetividade de programas de triagem neonatal	Diagnóstico e aconselhamento genético para as famílias	Explicação dos resultados dos exames
Farra et al. (2008) <sup>(18)</sup>	Avaliar aceitação do diagnóstico de pré-implantação de embriões	Diagnóstico e aconselhamento genético para as famílias	Conceitos básicos de genética, explicação dos riscos e complicações do diagnóstico de pré-implantação de embriões
Tazari et al. (2007) <sup>(19)</sup>	Avaliar obrigatoriedade de testes pré-nupciais	Diagnóstico e aconselhamento genético	Explicação dos resultados dos exames, hereditariedade, compatibilidade entre casais
Diniz e Guedes (2005) <sup>(20)</sup>	Demonstrar a importância do aconselhamento genético em bancos de sangue	Diagnóstico, pré-aconselhamento (cartas) e aconselhamento genético	Informações sobre o traço falciforme na doação de sangue e cuidados reprodutivos
Karetti et al. (2004) <sup>(21)</sup>	Avaliar a eficácia do aconselhamento genético	Aconselhamento genético	Conceitos básicos de genética, hereditariedade, importância do diagnóstico
Viana-Baracioli et al. (2001) <sup>(22)</sup>	Prevenir hemoglobinopatias por meio do estudo familiar de pacientes	Divulgação em mídia, diagnóstico e aconselhamento genético para pacientes e familiares	Explicação dos resultados dos exames e importância do diagnóstico

## DISCUSSÃO

De acordo com os resultados desta revisão, várias produções científicas publicadas de 2001 a 2012 correlacionaram aconselhamento genético e alterações das hemoglobinas, mas apenas oito (1,9%) delas retrataram o processo sem incentivo ao aborto. Esse número reduzido de publicações pode ser explicado pelo fato de que o seguimento assistencial dos pacientes com hemoglobinopatias, no campo da genética, após o diagnóstico, ainda é recente. Isso também justifica a opção de grande parte dos autores por abordar outros aspectos do aconselhamento genético, como sua importância, a necessidade de implantação de programas para este fim e os modelos de sucesso a serem copiados, sem, essencialmente, fornecer tal serviço. Além disso, muitos países realizam o aconselhamento genético para diminuir a incidência de hemoglobinopatias por meio do aborto terapêutico.

No entanto, sabe-se que, na atualidade, o aconselhamento genético não diretivo é mais aceito, levando em consideração as questões psicológicas e sociais dos aconselhados. Atualmente, o aconselhamento genético psicossocial se fundamenta não apenas nas decisões reprodutivas futuras, mas também na preocupação com os pacientes e seus familiares no que concerne à educação, à cultura, à personalidade e a valores, auxiliando a todos na adaptação ao risco de ocorrência/recorrência da doença<sup>(23)</sup>. De acordo com esse modelo de aconselhamento genético, os aconselhadores tentam ajudar seus pacientes a escolher a melhor opção a partir de perspectivas pessoais, não os orientando em qualquer decisão particular<sup>(24)</sup>.

De forma geral, todos os estudos incluídos nesta revisão, embora conduzidos de forma diferente, destacaram

a importância de se oferecer aconselhamento genético aos pacientes com hemoglobinopatias e seus familiares. Os autores deixaram claro que programas de prevenção baseados em métodos de informação, educação e comunicação são possíveis e permitem que os indivíduos adquiram conhecimento sobre as consequências do distúrbio, a probabilidade de transmiti-lo e as opções existentes para o planejamento familiar.

Assim, os elementos-chave para prevenção das hemoglobinopatias são informação, diagnóstico laboratorial e aconselhamento genético. Ademais, o aconselhamento genético não pode ser coercivo, devendo permitir que o casal que apresenta a doença faça uma escolha informada e tenha reprodução livre<sup>(25)</sup>.

A eficácia do processo educativo pode centrar-se na identificação de indivíduos com hemoglobinopatias por meio de triagem neonatal<sup>(26)</sup>, ou qualquer outro tipo de recurso diagnóstico<sup>(27)</sup>, seguido de informações, o que proporciona inúmeros benefícios para as famílias, como possibilidade de futuras escolhas reprodutivas, conscientização sobre a importância do *status* de indivíduo com esta doença e aprimoramento do conhecimento genético. A maioria dos pais de crianças com anemia falciforme que recebeu aconselhamento genético aumentou seu nível de conhecimento e conservou as informações adquiridas, principalmente quando os pacientes foram atendidos em clínicas especializadas<sup>(26)</sup>.

Propostas diferentes foram vistas nesta revisão, como a seleção de embriões não afetados para concepções futuras<sup>(18)</sup>, método defendido como opção para a comunidade palestina, na qual há muitas restrições religiosas e a prevalência de  $\beta$ -talassemia é bastante alta. Ainda para a mesma região do globo, há a sugestão de que casais de risco evitem a reprodução<sup>(19)</sup>.

Vale ressaltar que os pesquisadores dos três artigos brasileiros incluídos nesta revisão<sup>(17,20,22)</sup> optaram por serviços de triagem e aconselhamento genético. Isso demonstra como a prática do processo educativo é ferramenta fundamental para prevenir doenças genéticas no Brasil, país em que o aborto é proibido.

Diante da alta prevalência de hemoglobinopatias no Brasil e da necessidade de se implementar a prática do aconselhamento genético, em 2005 a Portaria nº 1391<sup>(28)</sup> instituiu, no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), a promoção do acesso à informação e a este tipo de aconselhamento aos familiares e às pessoas com a doença ou o traço falciforme. Tal política incentivadora pode servir de modelo de prevenção para outros países, que assim como o Brasil não permitem o aborto terapêutico.

Várias ações podem ser incorporadas na saúde pública, integradas à atenção primária para o controle das hemoglobinopatias. Entre elas, destacam-se a triagem populacional e familiar, acompanhamento multidisciplinar e multiprofissional e acesso a serviços especializados em fornecer aconselhamento genético<sup>(10,12-13,29)</sup>.

Embora sejam necessários treinamentos e recursos adicionais, o aconselhamento genético deve ser implementado

no serviço público como um programa que garanta o acesso à saúde aos indivíduos com alterações das hemoglobinas. Os benefícios são consideráveis, porquanto essa prática reduz a morbimortalidade da doença, diminui encargos financeiros, melhora a qualidade de vida dos pacientes, evita complicações e sequelas e auxilia todas as pessoas relacionadas ao distúrbio na tomada de decisões informadas no campo reprodutivo.

## CONCLUSÃO

Esta revisão sistemática de literatura demonstrou que poucos indivíduos com homozigose ou heterozigose para hemoglobinopatias receberam aconselhamento genético até o presente momento, em diversos países, embora a prática de medidas preventivas seja de extrema relevância. Desse modo, ficou evidenciada a necessidade de criação de mais programas que realizem aconselhamento genético, sem incentivo ao aborto terapêutico, na tentativa de demonstrar que este tipo de intervenção pode auxiliar doentes e heterozigotos na compreensão de aspectos fundamentais para o manejo da doença e no planejamento familiar.

## REFERÊNCIAS

1. Cardoso GL, Guerreiro JF. Molecular characterization of sickle cell anemia in the Northern Brazilian State of Pará. *Am J Hum Biol.* 2010;22(5):573-7.
2. Belisário AR, Viana MB. Efeitos da talassemia alfa nas manifestações clínicas e hematológicas da anemia falciforme: uma revisão sistemática. *Rev Med Minas Gerais.* 2010;20(1):312-21.
3. Dias TL, Oliveira CGT, Enumo SRF, Paula KMO. A dor no cotidiano de cuidadores e crianças com anemia falciforme. *Psicol USP.* 2013;24(3):391-411.
4. Santos MZ, Kusahara DM, Pedreira MLG. The experiences of intensive care nurses in the assessment and intervention of pain relief in children. *Rev Esc Enferm USP.* 2012;46(5):1074-81.
5. Carvalho FS, Dias-Penna KGB, Araújo ES, Ramos ALM, Bataus LAM. Estudo comparativo da eficiência da eletroforese alcalina em acetato de celulose na identificação de hemoglobinas utilizando diferentes tampões. *Rev Bras Anal Clin.* 2010;42(4):293-6.
6. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria n. 55, de 29 de janeiro de 2010. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas - Doença Falciforme [Internet]. Brasília; 2010 [citado 2013 dez. 12]. Disponível em: [http://bvsmis.saude.gov.br/bvs/saudelegis/sas/2010/prt0055\\_29\\_01\\_2010.html](http://bvsmis.saude.gov.br/bvs/saudelegis/sas/2010/prt0055_29_01_2010.html)
7. Bandeira FMGC, Santos MNN, Bezerra MAM, Gomes YM, Araújo AS, Braga MC, et al. Triagem familiar para o gene HBB\*S e detecção de novos casos de traço falciforme em Pernambuco. *Rev Saúde Pública.* 2008;42(2):234-41.
8. Fraser FC. Current issues in medical genetics. *Am J Hum Genet.* 1974;26(5):636-61.
9. Resta R, Biesecker BB, Bennett RL, et al. A new definition of genetic counseling: National Society of Genetic Counselors' Task Force Report. *J Genet Couns.* 2006;15(2):77-83.
10. Ramalho AS, Magna LA. Aconselhamento genético do paciente com doença falciforme. *Rev Bras Hematol Hemoter.* 2007;29(3):229-32.
11. Henshaw SK. Induced abortion: a world review. *Fam Plann Perspect.* 1990;22(2):76-89.
12. Guedes C, Diniz D. A ética na história do aconselhamento genético: um desafio à educação médica. *Rev Bras Educ Med.* 2009;33(2):247-52.
13. Guimarães CTL, Coelho GO. A importância do aconselhamento genético na anemia falciforme. *Ciênc Saúde Coletiva.* 2010;15 Supl.1:1733-40.

14. Houwink EJF, Henneman L, Westerneng M, van Luijk SJ, Cornel MC, Dinant JG, et al. Prioritization of future genetics education for general practitioners: a Delphi study. *Genet Med*. 2012;14(3):323-29.
15. Memish ZA, Saeedi MY. Six-year outcome of the national premarital screening and genetic counseling program for sickle cell disease and  $\beta$ -thalassemia in Saudi Arabia. *Ann Saudi Med*. 2011;31(3):229-35.
16. Kladny B, Williams A, Gupta A, Gettig EA, Krishnamurti L. Genetic counseling following the detection of hemoglobinopathy trait on the newborn screen is well received, improves knowledge, and relieves anxiety. *Genet Med*. 2011;13(7):658-61.
17. Souza RAV, Pratesi R, Fonseca SF. Programa de triagem neonatal para hemoglobinopatias em Dourados, MS: uma análise. *Rev Bras Hematol Hemoter*. 2010;32(2):126-30.
18. Farra C, Nassar AH, Usta IM, Salameh P, Souaid M, Awwad J. Acceptance of preimplantation genetic diagnosis for  $\beta$ -thalassemia in Lebanese women with previously affected children. *Prenat Diagn*. 2008;28(9):828-32.
19. Tazari I, Al Najjar E, Lulu N, Sirdah M. Obligatory premarital tests for  $\beta$ -thalassaemia in the Gaza Strip: evaluation and recommendations. *Int J Lab Hematol*. 2007;29(2):111-8.
20. Diniz D, Guedes C. Confidencialidade, aconselhamento genético e saúde pública: um estudo de caso sobre o traço falciforme. *Cad Saúde Pública*. 2005;21(3):747-55.
21. Karetti M, Yardumian A, Karetti D, Modell B. Informing carriers of  $\beta$ -thalassemia: giving the good news. *Genet Test*. 2004;8(2):109-13.
22. Viana-Baracioli LMS, Bonini-Domingos CR, Pagliusi RA, Naoum PC. Prevenção de hemoglobinopatias a partir do estudo em gestantes. *Rev Bras Hematol Hemoter*. 2001;23(1):31-9.
23. Pina-Neto JM. Aconselhamento genético. *J Pediatr*. 2008;84(4 Supl.):S20-6.
24. Elwyn G, Gray J, Clarke A. Shared decision making and non-directiveness in genetic counselling. *J Med Genet*. 2000;37(2):135-8.
25. Giordano PC. Prospective and retrospective primary prevention of hemoglobinopathies in multiethnic societies. *Clin Biochem*. 2009;42(18):1757-66.
26. Hayeems RZ, Bytautas JP, Miller FA. A systematic review of the effects of disclosing carrier results generated through newborn screening. *J Genet Couns*. 2008;17(6):538-49.
27. Amato A, Giordano PC. Screening and genetic diagnosis of hemoglobinopathies in Southern and Northern Europe: two examples. *Mediterr J Hematol Infect Dis*. 2009;1(1):e2009007.
28. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria n. 1.391, de 16 de agosto de 2005. Institui no âmbito do Sistema Único de Saúde, as diretrizes para a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doença Falciforme e outras Hemoglobinopatias [Internet]. Brasília; 2005 [citado 2013 dez. 12]. Disponível em: <http://dtr2001.saude.gov.br/sas/PORTARIAS/Port2005/GM/GM-1391.htm>
29. Bonini-Domingos CR. Programa de Triagem Neonatal de Hemoglobinopatias: uma reflexão [editorial]. *Rev Bras Hematol Hemoter*. 2010;32(2):99.