

Diálogos entre o conceito de autonomia e não-diretividade no aconselhamento genético

Dialogues between the concepts of autonomy and non-directiveness in genetic counseling

Isabella Ariadne Ferrari Bernardes

Graduanda em Psicologia

Faculdade Galileu, Av. Marginal 200, 680 - Vila Real, Botucatu - SP, 18606-294

isabella_ariadne@hotmail.com

Juliana Talamonti Paixão

Graduação em Psicologia

Universidade do Sagrado Coração (USC)

Faculdade Galileu, Av. Marginal 200, 680 - Vila Real, Botucatu - SP, 18606-294

julianatalamonti@gmail.com

RESUMO

O aconselhamento genético é um processo que visa auxiliar indivíduos na compreensão e adaptação às implicações médicas, psicológicas e familiares de condições genéticas. Historicamente, o aconselhamento se enquadra em uma estrutura humanística que valoriza a autonomia do paciente e adota a não-diretividade como princípio ético central, tendo surgido em reação à eugenia e ao paternalismo. Contudo, a não-diretividade estrita enfrenta críticas por ser inatingível na prática e, paradoxalmente, poder diminuir a autonomia percebida, levando à necessidade de reflexões sobre o tema. Com isso, o estudo teve como objetivo compreender como os conceitos de autonomia e não-diretividade têm sido abordados pela literatura dos últimos 10 anos no contexto da tomada de decisão no aconselhamento genético, considerando a fase de transição ética e tecnológica impulsionada pela genômica. Trata-se de uma revisão de literatura do Estado da Arte, em que a busca foi realizada em outubro de 2025, utilizando descritores controlados (DeCS/MeSH) para "aconselhamento genético" e "autonomia" em bases de dados como BVS, SciELO e PubMed/MEDLINE, incluindo artigos publicados nos últimos 10 anos. Após a triagem, 20 estudos foram incluídos na análise final. Verificou-se que, embora a não-diretividade continue sendo o ideal ético, há um consenso de que a neutralidade total é inalcançável, pois a forma como a informação é apresentada veicula valores. O campo tem evoluído para modelos mais ativos, como a tomada de decisão compartilhada e a autonomia relacional, reconhecendo que a tomada de decisão é influenciada por vínculos interpessoais e pelo contexto socioeconômico e cultural. A complexidade genômica e a preferência de pacientes por orientação ativa tornam a não-diretividade pura insustentável em muitos casos. As discussões sobre autonomia no aconselhamento genético são desafiadas pela assimetria de poder e pelo contexto de saúde. Aponta-se a relevância de integrar perspectivas como o existencialismo e a educação libertadora para a formação profissional e para a prática, promovendo uma comunicação dialógica e crítica, essencial para que o consulente exerça sua autonomia de forma consciente, contextualizada e responsável.

Palavras-chave: autonomia, aconselhamento genético, não-diretividade, existencialismo, educação libertadora

ABSTRACT

Genetic counseling is a process designed to help individuals understand and adapt to the medical, psychological, and familial implications of genetic conditions. Historically, the field has been grounded in a humanistic framework that values patient autonomy and adopts non-directiveness as a central ethical principle, developed partly in reaction to eugenics and paternalism. However, strict non-directiveness has been criticized for being unattainable in practice and for paradoxically undermining perceived autonomy, leading to the need for more nuanced approaches. This study aimed to examine how the concepts of autonomy and non-directiveness have been addressed in literature over the past decade in the context of decision-making in genetic counseling, considering the ethical and technological transitions driven by genomics. A State-of-the-Art literature review was conducted in October 2025 using controlled descriptors (DeCS/MeSH) for “genetic counseling” and “autonomy” in databases such as BVS, SciELO, and PubMed/MEDLINE, including articles published in the last decade. After screening, 20 studies were included in the final analysis. The review revealed that although non-directiveness remains an ethical ideal, there is broad agreement that complete neutrality is impossible, as the way information is presented inevitably conveys values. The field has shifted toward more active models, such as shared decision-making and relational autonomy, recognizing that decisions are shaped by interpersonal relationships and by socioeconomic and cultural contexts. The growing complexity of genomic information and patients’ preference for active guidance make pure non-directiveness unsustainable in many situations. Power asymmetries and the structure of healthcare systems further challenge discussions of autonomy in genetic counseling. This study highlights the importance of integrating perspectives such as existentialism and liberating education into professional training and practice, fostering dialogical and critical communication essential for enabling clients to exercise autonomy in a conscious, contextualized, and responsible manner.

Keywords: autonomy, genetic counseling, non-directiveness, existentialism, liberating education

1 INTRODUÇÃO

De acordo com a National Society of Genetic Counselors (2006), o aconselhamento genético consiste no processo que visa auxiliar na compreensão e adaptação das pessoas frente às implicações médicas, psicológicas e familiares de contribuições genéticas para doenças. Este processo integra a interpretação dos históricos familiares e médicos para avaliar a probabilidade de ocorrência ou recorrência de uma doença; a educação sobre sua hereditariedade, testagem, manejo, prevenção, recursos e pesquisas, além de orientações para promover escolhas informadas e a adaptação ao risco ou à condição (Resta *et al.*, 2006).

O aconselhamento genético, portanto, não envolve apenas testes genéticos, uma vez que os conselheiros também trabalham para enriquecer o sentido de autonomia dos pacientes. Com isso, busca-se auxiliá-los a adaptar-se a viver com ou estar em risco de uma condição genética; comunicar informações clínicas críticas, complexas e, por vezes, devastadoras; além de proporcionar conforto e empatia em momentos difíceis. Nesse sentido, tais aspectos destacam o enquadramento do processo em uma estrutura

humanística, que valoriza a autonomia do paciente e a busca pela autoatualização na vida de todos os indivíduos (Resta, 2020).

A história do conceito de autonomia no aconselhamento genético está intrinsecamente ligada à rejeição da eugenia e ao desenvolvimento da bioética, sendo incorporado como princípio ético central na segunda metade do século XX, a partir da adoção da não-diretividade como "dogma central" (Eichinger *et al.*, 2024; Pinto, 2015; Schupmann; Jamal; Berkman, 2020). A adoção da neutralidade axiológica e o respeito pela autonomia na tomada de decisões também foram fortemente influenciados pelos movimentos pelos direitos das pessoas com deficiência e pelos direitos reprodutivos (Schupmann; Jamal; Berkman, 2020). Ademais, o movimento centrado no cliente de Carl Rogers, que envolvia o emprego de respostas empáticas em um contexto de consideração positiva incondicional (Schupmann; Jamal; Berkman, 2020), forneceu a base psicológica para os aspectos de aconselhamento ativo e de apoio ao paciente na genética clínica, fundamental para a formulação da não-diretividade como alternativa à eugenia (Clarke, 2017).

O respeito pela autonomia ganhou força, mas uma forma superficial dela, vista como equivalente à neutralidade, podendo ser entendida como uma postura profissional de indiferença. No entanto, o conceito inicial de autonomia de Kant é mais complexo, focando em como o paciente toma as suas decisões, em vez de simplesmente aceitar a decisão tomada. Assim, o conselheiro genético, ao utilizar esta abordagem, concentra-se em ajudar o paciente a melhorar a qualidade do processo de tomada de decisão, em vez de ditar o resultado (Eichinger *et al.*, 2024).

Ainda no contexto do aconselhamento genético, pode-se definir autonomia como o princípio de que os indivíduos devem tomar decisões médicas e reprodutivas livres de restrições físicas, sociais, políticas, econômicas e psicológicas. Assim, a ênfase dessa definição está no indivíduo, embora, na prática, a autonomia possa se estender além do indivíduo (Resta, 2020). Com isso, o modelo tradicional de não-diretividade e sua base na autonomia individualista passaram a enfrentar críticas crescentes, especialmente por serem considerados conceitualmente nebulosos, eticamente questionáveis e inatingíveis na prática (Cura, 2015; Eichinger *et al.*, 2024; Schupmann; Jamal; Berkman, 2020).

A literatura aponta que a autonomia, em uma visão mais completa, implica não apenas a obrigação negativa de não-interferência, mas também a obrigação positiva de assegurar o entendimento e promover a tomada de decisão adequada (Schupmann; Jamal; Berkman, 2020). Todavia, argumenta-se que a não-diretividade, ao se restringir à não-interferência, não cumpriria a obrigação positiva e poderia, paradoxalmente, diminuir a

autonomia ou ser percebida como abandono profissional ou indiferença (Eichinger et al., 2024; Schupmann; Jamal; Berkman, 2020; Wessels; Koole; Penn, 2015).

Com isso, reconhece-se que o conceito de autonomia tem suas limitações, uma vez que nem todos os pacientes têm acesso equânime a todas as escolhas médicas, pois o direito do paciente à autonomia pode ser limitado pelo status socioeconômico, fazendo com que o direito variável à autonomia reflita e reforce simultaneamente as desigualdades sociais existentes (Resta, 2020). Essa percepção, juntamente com a crescente complexidade dos resultados genômicos, levou a uma evolução do conceito (Schupmann; Jamal; Berkman, 2020). A autonomia passou a ser compreendida de forma relacional, reconhecendo que as decisões são influenciadas por fatores familiares, sociais e culturais (Cura, 2015; Eichinger et al., 2024; Haidar et al., 2018; Medina-Castro et al., 2023).

A autonomia relacional pode ser definida como a convicção de que as pessoas estão socialmente inseridas e que as identidades dos agentes são formadas no contexto das relações sociais e moldadas por um complexo de determinantes sociais interseccionais. Este conceito, portanto, captura a interação entre interesses individuais e familiares, que é parte fundamental do processo de aconselhamento genético. Entretanto, embora descrevam ideias úteis, as teorias relacionais são relativamente omissas quanto à justificativa para que os conselheiros genéticos façam recomendações profissionais em aspectos específicos da prática (Jamal; Schupmann; Berkman, 2020).

Como resultado, o campo do aconselhamento genético tem sido conduzido para modelos mais ativos, como a tomada de decisão compartilhada, que é complementar à não-diretividade e se baseia na psicoterapia humanista, buscando equilibrar a autonomia do paciente com o conhecimento especializado do conselheiro e a beneficência, visando uma decisão mais informada e alinhada aos valores do consulente (Böhm, 2018; Cura, 2015; Medina-Castro et al., 2023; Stoll; Jackson, 2020).

Ainda, a discussão sobre autonomia se relaciona com a ideia fundamental do cuidado centrado na pessoa, definida pela participação ativa, um relacionamento autêntico e aberto entre paciente e profissional de saúde, levando em consideração fatores contextuais que influenciam o cuidado, como o ambiente terapêutico, a linguagem utilizada e os sistemas de valores mais amplos dos pacientes, como sua origem religiosa e cultural (Eichinger et al., 2024).

Nesse sentido, as diferentes concepções de autonomia e não-diretividade têm sido amplamente discutidas na literatura nos últimos anos, impactando reflexões acerca da conduta dos conselheiros genéticos e da tomada de decisão envolvendo consulentes e familiares. Existe uma tensão persistente entre o ideal ético de não-diretividade e sua

implementação na prática clínica, uma vez que a neutralidade total é inatingível, pois a forma como as informações são formuladas e apresentadas pelos profissionais (linguagem, enquadramento) inevitavelmente veicula valores e influencia a tomada de decisão (Dwyer *et al.*, 2021; Bernal; Bejarano, 2018; Wessels; Koole; Penn, 2015).

Essa crise paradigmática impulsiona a necessidade de uma síntese reflexiva envolvendo como a autonomia tem sido discutida em contextos decisórios complexos, bem como a tentativa de transição para modelos como a tomada de decisão compartilhada e a autonomia relacional, que reconhecem que os pacientes e seus familiares frequentemente não se sentem preparados para o controle total, percebendo a autonomia como um "fardo" e desejando ativamente a orientação do especialista (Böhm, 2018).

Com isso, o objetivo do estudo foi compreender como o conceito de autonomia e não-diretividade tem sido abordado pela literatura dos últimos 10 anos, envolvendo consulentes e/ou seus familiares e a tomada de decisão no contexto do aconselhamento genético. O estudo correlaciona-se, portanto, com o campo da bioética e do aconselhamento genético, com foco em dimensões subjetivas, relacionais e comunicacionais do processo de tomada de decisão. O período de tempo escolhido se justifica por corresponder a uma fase de transição tecnológica, ética e prática que redefine o papel da autonomia no aconselhamento. Entre estes avanços, podem ser citados a popularização do sequenciamento de nova geração (NGS) e maior integração de testes genômicos na rotina clínica, incluindo a expansão de testes diretos ao consumidor, o que alterou a dinâmica do aconselhamento.

Além disso, houve mudanças nas diretrizes e políticas envolvendo normas éticas e recomendações para o aconselhamento genético nesse período, incorporando princípios de participação ativa dos pacientes. Ainda, a emergência das discussões sobre medicina personalizada, consentimento genético familiar e privacidade de dados trouxe novos dilemas éticos e relacionais. Por fim, o aconselhamento genético se expandiu para além dos grandes centros e para novas áreas (como oncogenética, cardiogenética, neurogenética), o que diversificou o perfil dos consulentes e complexificou a noção de autonomia (Schupmann; Jamal; Berkman, 2020).

3 METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão de literatura do Estado da Arte, a qual busca: 1) criar um resumo crítico do pensamento contemporâneo sobre um tópico; 2) descrever as progressões e padrões históricos na literatura; 3) discutir como essas perspectivas modernas evoluíram ao longo do tempo; e 4) propor uma direção que o campo poderia

tomar no futuro (Barry; Merkebu; Varpio 2022b). Para isso, Barry, Merkebu e Varpio (2022a) propuseram uma abordagem em seis etapas para conduzir este tipo de revisão: 1) Determinar a questão de pesquisa inicial e o campo de investigação; 2) Determinar o período de tempo; 3) Finalizar a(s) questão(ões) de pesquisa para refletir o período de tempo; 4) Desenvolver a estratégia de busca para encontrar manuscritos relevantes; 5) Análises; 6) Reflexividade.

Para a busca, foram utilizados Descritores em Ciências da Saúde (DeCS) e Medical Subject Headings (MeSH) para “aconselhamento genético” e “autonomia”, bem como seus sinônimos e termos relacionados (Anexo 1). Para a combinação dos descritores, foram considerados os termos booleanos AND e OR. A busca foi realizada em outubro de 2025, nas plataformas Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), Scientific Electronic Library Online (SciELO), Portal Brasileiro de Publicações e Dados Científicos em Acesso Aberto (Oasisbr) e National Library of Medicine (PubMed/MEDLINE). Foram incluídos os artigos publicados nos últimos 10 anos que continham discussões envolvendo o conceito de autonomia e de não-diretividade no contexto de aconselhamento genético e respondiam à pergunta da pesquisa. Foram excluídos artigos que não respondiam à pergunta norteadora, discutindo princípios bioéticos de forma genérica, sem aprofundamento na prática ou que não estavam disponíveis na íntegra.

Com o apoio do software Zotero®, foram excluídos artigos duplicados nas bases de dados. Após leitura criteriosa dos títulos e resumos dos demais artigos, com base nos critérios de inclusão e pergunta de pesquisa, foram selecionados os artigos para leitura na íntegra. Após a leitura, os artigos que responderam aos critérios de inclusão e a pergunta do estudo foram inclusos na amostra. Para fim de análise, os artigos que se tornaram parte da amostra foram numerados e denominados de 1 a 20 (Anexo 2). Os resultados foram apresentados na forma de quadros e relatório discursivo. Por se tratar de análise de dados secundários e análise de evidências, este estudo dispensa submissão ao Comitê de Ética em Pesquisa.

4 RESULTADOS E DISCUSSÕES

Ao todo, 101 estudos foram inicialmente identificados nas bases de dados. Após a triagem e a remoção de duplicações, 61 estudos atenderam aos critérios preliminares de inclusão e exclusão, sendo 36 excluídos por não se enquadrarem nesses critérios. Dentre os 25 estudos selecionados para leitura integral, 5 foram excluídos por não discutirem o conceito de não-diretividade, resultando em 20 estudos incluídos na análise final, conforme ilustrado no fluxograma PRISMA (Figura 1). A lista de artigos incluídos, seus principais

objetivos e discussões estão descritos no Anexo 2.

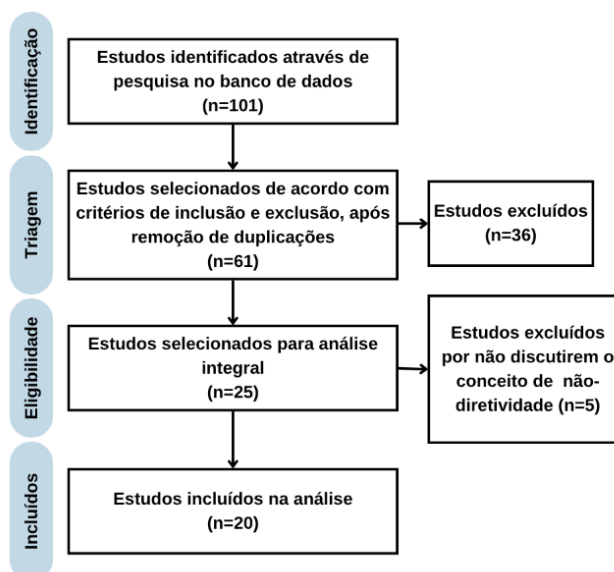


Figura 1. Fluxograma PRISMA

As principais semelhanças encontradas nos artigos dizem respeito a quatro eixos temáticos: o papel central da autonomia e da não-diretividade, o desafio prático da neutralidade, a ascensão de modelos relacionais de tomada de decisão e a influência da autoridade e do contexto familiar/social na tomada de decisão do consultante. Tais eixos são discutidos principalmente no contexto de testagem genética pré-natal, mas também em relação ao compartilhamento de informações genéticas com familiares e testes oferecidos diretamente aos consumidores.

4.1 EVOLUÇÃO RECENTE DA AUTONOMIA E NÃO-DIRETIVIDADE NO ACONSELHAMENTO GENÉTICO

A tomada de decisão em interações de aconselhamento genético demonstrou depender do ambiente, do contexto e das estruturas sociais, incluindo valores e crenças culturais. A promoção da autonomia do consultante é universalmente identificada como o objetivo ético fundamental e central do aconselhamento genético, sendo entendida, de maneira geral, como a capacidade de indivíduos ou famílias fazerem escolhas informadas sobre sua saúde e bem-estar. Ademais, embora a autonomia seja claramente um pilar da bioética moderna, dadas as mudanças fundamentais que ocorreram na área com o surgimento do sequenciamento genômico, Schupmann, Jamal e Berkman (2020) defendem uma necessidade urgente de equilibrar esse princípio com outros princípios bioéticos igualmente relevantes.

Ainda, as fontes concordam que a não-diretividade é o princípio ou dogma central que norteia o aconselhamento, porém, há divergências em relação à sua definição e

aplicabilidade prática, compreendendo que a neutralidade total é difícil, inatingível ou mesmo questionável e indesejável na prática. Nesse sentido, é preciso diferenciar neutralidade de não-diretividade, uma vez que neutralidade implica fornecer informação e permitir que o paciente decida, arriscando-se ao abandono e à indiferença profissional. A não-diretividade, por outro lado, é uma abordagem ativa na qual o profissional demonstra preocupação e interesse em como o paciente chega à sua decisão, ajudando-o a compreender a situação e a ponderar a informação, a fim de tomar a melhor decisão possível para si (Clarke, 2017).

A concepção de não-diretividade como “procedimentos destinados a promover a autonomia e a autodireção do cliente” buscava abrir espaço para um estilo de aconselhamento mais ativo, que poderia ser percebido como diretivo sob a perspectiva explícita. Mais recentemente, determinados líderes da área propuseram abandonar a não-diretividade, ao reconhecê-la como um impedimento ao desenvolvimento contínuo da profissão, em favor de um foco nos componentes psicossociais do aconselhamento genético (Schupmann; Jamal; Berkman, 2020).

Não obstante, alguns artigos, especialmente aqueles baseados em análise interacional, mostram que a busca por não-diretividade pode paradoxalmente diminuir a autonomia do paciente, ou que a neutralidade é comprometida pela forma como as informações são apresentadas (Böhm, 2018; Wessels; Koole; Penn, 2015). Ademais, a linguagem e a forma de enquadramento (*framing*) da informação impossibilitam a neutralidade absoluta, visto que todo enunciado é um ato responsivo com significados e valores inerentes (Böhm, 2018; Dwyer et al., 2021). Ainda, defende-se que a complexidade dos resultados genômicos e sua ampliação para outras áreas exigem que os conselheiros forneçam maior assistência e orientação, tornando a não-diretividade pura insustentável (Böhm, 2018; Eichinger et al., 2024; Schupmann; Jamal; Berkman, 2020).

Os artigos abordam o processo de tomada de decisão como a ação crítica no aconselhamento genético, seja ela sobre a realização de um exame invasivo ou sobre o curso de uma gestação. Nesse sentido, há semelhanças na forma como a assimetria de poder e conhecimento entre o profissional e o paciente é tratada (Böhm, 2018; Cura, 2015). Curiosamente, os artigos que destacam tal assimetria têm como contexto o brasileiro e o filipino, que se assemelham em características culturais de coletividade e relações familiares.

A valorização cultural da autoridade médica sustenta um modelo em que o/a profissional é visto/a como figura central e detentora legítima do poder de decisão, o que tende a reduzir a autonomia dos/as pacientes e a dificultar a formulação independente de

escolhas. O aconselhamento passa então a ser percebido como um procedimento médico padrão em vez de um espaço de negociação, mesmo quando o/a profissional busca manter uma postura neutra (Böhm, 2018; Cura, 2015).

Nesse contexto, surgem proposições de modelos mais contemporâneos do que a estrita não-diretividade, como a tomada de decisão compartilhada. Esse modelo é visto como uma forma de diminuir a assimetria de informação e poder, reconhecendo a experiência pessoal do/a paciente e aumentando seu controle sobre as escolhas que afetam seu bem-estar. Contudo, na prática, estudos interacionais revelam uma tensão, pois a autonomia pode ser interpretada como um "fardo" para pacientes que se sentem despreparados/as para assumir o controle da decisão (Böhm, 2018).

Alternativamente, o conceito de tomada de decisão compartilhada oferece, idealmente, um meio-termo entre a intenção do conselheiro genético de ajudar ou orientar os pacientes rumo a decisões razoáveis e a determinação dos pacientes por decisões pessoais. A "partilha" quanto à responsabilidade e prestação de contas na ponderação de todas as alternativas e cursos de ação contribui para promover a participação ativa dos pacientes na obtenção de uma decisão apropriada e justificável (Cura, 2015). No entanto, para que os/as pacientes e seus familiares possam alcançar a autonomia necessária, eles/as devem ser providos/as de informações precisas, completas e imparciais sobre as opções de tratamento ou exames, um pré-requisito para a tomada de decisão compartilhada (Böhm, 2018).

Assim, a evolução do entendimento sobre autonomia e tomada de decisão no aconselhamento genético mostra que o campo foi guiado por suposições que mudaram conforme avanços éticos e tecnológicos. Inicialmente, a não-diretividade surgiu como reação aos abusos da eugenia e foi tomada como um "dogma central", entendida como forma de garantir a autonomia por meio de neutralidade e informação imparcial. Com o tempo, porém, evidenciou-se que essa neutralidade é inatingível, revelando a não-diretividade como um ideal moral, mas não prático, o que levou à suposição de que a autonomia é relacional e requer orientação ativa. No cenário atual, a tomada de decisão compartilhada tornou-se a suposição dominante, entendendo-se que pacientes precisam e preferem uma participação mais ativa do profissional.

No entanto, em determinados contextos, como a testagem pré-natal através de NIPT (Teste Pré-Natal Não Invasivo), essa orientação ativa elicia conflitos éticos quando o mesmo teste serve a finalidades distintas, o que muda o tom do aconselhamento e questiona a aplicabilidade pura da não-diretividade (de Jong; Maya; van Lith, 2015). Tais aspectos éticos contrastantes devem ser discutidos a partir da postura do profissional de

saúde e o contexto socioeconômico, político e cultural em que o consulente está inserido.

Decisões sobre exames, tratamentos e cuidados são fortemente moldadas por atitudes, crenças e experiências individuais, que por sua vez são influenciadas pelo contexto cultural. Portanto, a autonomia reprodutiva deve ser entendida de forma contextual, considerando fatores sociais, institucionais e políticos (Haidar *et al.*, 2018). A competência cultural no aconselhamento genético é essencial para responder a essas especificidades, sendo entendida como o reconhecimento e incorporação de valores culturais, avaliação das relações interculturais, da vigilância em relação à dinâmica resultante das diferenças culturais, da expansão do conhecimento cultural e da adaptação dos serviços para atender às necessidades culturalmente específicas (Cohen-Kfir *et al.*, 2020).

Em contrapartida, o modelo biomédico e a compreensão de saúde como essencialmente funções fisiológicas incorpora critérios normativos que entram em conflito entre si sempre que as funções reprodutivas de uma mulher são tidas em consideração (Stapleton *et al.*, 2019). De acordo com Stapleton *et al.* (2019) se houver pouca oportunidade de evitar que as capacidades essenciais da mulher sejam prejudicadas como resultado de ter um filho afetado, o rastreio pré-natal pode ser relevante para informar suas decisões reprodutivas. Por outro lado, a ideia de que uma criança com deficiência é um fardo também pode pressionar as mulheres a optarem por não ter filhos com deficiência, minando, assim, sua autonomia (Rubeis; Steger, 2019).

Com isso, quando o teste vem acompanhado de aconselhamento que oferece informação realista e adequada sobre como viver com deficiência, destaca-se possibilidades de preparação para o nascimento e de melhoria do cuidado, explicitando que a finalidade não é apenas viabilizar a interrupção da gravidez, em países em que o aborto é legalizado. Nestes casos, entende-se que a autonomia das mulheres está sendo respeitada, porém, essa autonomia não é puramente individual, pois decisões são tomadas dentro de redes de valores, regras institucionais, percepções sociais e pressões de grupo que podem limitar a autodeterminação de modo que políticas e práticas de aconselhamento devem reconhecer e mitigar essas influências sociais enquanto promovem informação equilibrada e apoio concreto às famílias (Kater-Kuipers *et al.*, 2018; Rubeis; Steger, 2019).

Todavia, em países em desenvolvimento, onde os custos de tratamento para doenças genéticas raras podem absorver orçamentos inteiros de saúde, coloca-se a questão se a não-diretividade é um "luxo" que apenas os países ocidentais prósperos podem pagar, e se os governos têm a obrigação de promover o rastreio e a prevenção (Eichinger *et al.*, 2024). Ainda, em países onde o aborto é ilegal, os médicos que realizam

o rastreio pré-natal devem auxiliar e apoiar as mulheres em suas opções após receberem os resultados (Lugo, 2017). Porém, no Brasil, por exemplo, a maioria dos pacientes e famílias acometidos de doenças puramente genéticas ou influenciados pelos genes, desconhece amplamente a condição médica que possuem e não obtiveram investigação de maneira adequada para evidenciar os fatores genéticos envolvidos (Pinto, 2015).

Assim, a conscientização dos profissionais de saúde sobre as diferenças nas relações entre família e paciente, e, portanto, o envolvimento da família na tomada de decisões em saúde, pode ajudá-los a fornecer cuidados centrados no paciente (Haidar *et al.*, 2018). Famílias de pessoas diagnosticadas com doenças genéticas precisam ser esclarecidas sobre a importância de passarem pelo processo de aconselhamento genético. Este processo deve ter como objetivo primário a promoção da saúde e da qualidade de vida, ser feito de forma contínua e de acordo com a necessidade que os fatos indicarem. Os conselheiros geneticistas devem atuar como facilitadores de um processo complexo de entendimento do que está ocorrendo com a família. Ainda, devem agir para que os consulentes façam um processo de ajuste perante a nova situação a ser vivenciada pela família, o que pode envolver um ou mais membros afetados por uma doença genética (Pinto, 2015).

4.2 DIRECIONAMENTOS FUTUROS

Os desafios intrínsecos ao aconselhamento genético residem não apenas no conhecimento técnico-científico, em tornar acessíveis aos pacientes conceitos complicados, exames complexos ou cenários incertos, mas englobam também a dimensão ética que frequentemente impõe a maior incerteza aos profissionais de saúde. Isso é consequência, por um lado, da limitada formação humanística que caracteriza a formação médica e, por outro, da falta de precisão nas recomendações feitas por diversas organizações para o aconselhamento pré-teste, especialmente a exigência de aconselhamento não diretivo (Medina-Castro *et al.*, 2023). Ainda, conflitos de valores e questões de diversidade também são dois dos principais desafios éticos comumente enfrentados por conselheiros genéticos (Cura, 2015).

Os indivíduos não são unidades sociais isoladas, desvinculados de seu ambiente social circundante. Portanto, uma abordagem relacional leva em conta toda a gama de relações humanas influentes que afetam os processos de tomada de decisão, conceituando os indivíduos como seres fundamentalmente sociais, moldados e influenciados pela rede de relações que compartilham com os outros. Essa abordagem se alinha à Teoria dos Sistemas Familiares (FST), ao reconhecer a interdependência entre membros da família e

o impacto coletivo de mudanças na saúde (Shepherd; Browne; Warwick, 2017). Este conhecimento acerca da dinâmica familiar e de teorias relacionadas à psicologia é imprescindível para uma atuação ética e adequada do conselheiro genético. Com isso, essa visão também se alinha ao existencialismo, uma vez que esta abordagem, por sua vez, entende que o indivíduo constrói sua essência através da relação dialética entre ele e o outro, compartilhando o mundo físico, o mundo antropológico e o sociológico (Moreira; Damiani; Scussel, 2017).

Medina-Castro et al. (2023) definem autonomia como a capacidade humana de agir segundo leis autoimpostas, enquanto liberdade, que é um pré-requisito para a autonomia, é agir de acordo com a própria vontade e sem coerção. Nesse sentido, pode-se refletir sobre a definição de tais conceitos pela lente do existencialismo de Jean-Paul Sartre, que enfatiza a importância da liberdade e da responsabilidade individual, em conjunto com a concepção de educação libertadora de Paulo Freire. Estes autores corroboram ideias que eliciam reflexões bastante relevantes para os temas aqui tratados, podendo servir de base para futuros debates e para a construção de estratégias que auxiliem para a superação dos desafios apresentados.

Para Sartre (2015), liberdade é autonomia de escolha, enquanto o ser humano é ontologicamente livre, ou seja, a liberdade é uma condição radical e inescapável do ser humano. Todavia, essa liberdade surge como condenação, podendo ser particularmente pesada e difícil de suportar, com sua exigência de responsabilidade, de autonomia, de decisão individual e de condução moral consciente (Brayner, 2018). Já para Freire, a liberdade é a realização da vocação ontológica do homem, que é o “ser mais”, entendido como transcender-se. O “ser mais” é realizado em comunhão com outros homens, pelo diálogo, o que possibilita a conscientização e implica em viver em condições que permitam sua humanização, sua politização, seu pensamento crítico e a autonomia em suas escolhas (Moreira; Rosa, 2014).

A Educação Permanente em Saúde (EPS) consiste na formação como um processo contínuo ao longo da vida, diferenciando-se da educação continuada por adotar uma lógica problematizadora, próxima da educação libertadora de Freire. Esta deve possibilitar que os profissionais se tornem autores de sua própria prática, enfrentando os desafios do trabalho por meio da reflexão crítica (Moreira; Damiani; Scussel, 2017). Assim, a formação não pode restringir-se à busca de evidências diagnósticas ou terapêuticas, devendo promover capacidades para responder às necessidades de saúde de indivíduos e coletividades, fortalecer a gestão e o controle social e ampliar a autonomia dos sujeitos até sua participação na formulação de políticas de cuidado (Ceccim; Feuerwerker, 2004).

Dessa maneira, de acordo com Freire (1987, 1997), é por meio do diálogo que se fortalece a criticidade dos indivíduos, devendo este ser o caminho para que se rompa o senso de inferiorização do paciente que se estabelece. É necessário portanto, que frente ao autoritarismo dos profissionais de saúde, devolva-se aos indivíduos a possibilidade de agir e de refletir no processo de cuidado conforme as suas realidades específicas, superando-se as visões elitistas, e consolidando-se a visão de que todos os seres humanos são seres culturais, históricos e inacabados, dotados de uma vocação inata para o “ser mais” (Lima, 2025).

Atualmente, a comunicação é reconhecida como elemento central da prática médica, porém, notam-se no cotidiano assistencial práticas guiadas por uma lógica que não comunica, mas apenas emite comunicados. Desprovida de humanidade, essa postura desumaniza o indivíduo, reduz sua autonomia e impõe verticalmente o saber científico. Desde a antiga noção de confidencialidade até o consentimento informado e o aconselhamento, normas éticas e profissionais apontam a comunicação clara, abrangente e confiável como fundamento da boa relação médico-paciente (Schaper; Schicktanz, 2018).

Ao afastar-se do imperativo ético da humanização e do diálogo, tal lógica negligencia as subjetividades, configurando uma ameaça à autonomia do paciente e à própria efetividade terapêutica (Lima *et al.*, 2025). No aconselhamento genético, o objetivo não é transmitir exaustivamente todo o conhecimento técnico, mas estabelecer um diálogo significativo e uma troca bilateral que permita ao paciente chegar à decisão que melhor lhe corresponda (Stoll; Jackson, 2020), condizente com os preceitos de Freire.

As abordagens contemporâneas centradas no cliente buscam fortalecer sua autonomia e sua capacidade de decisão, concebendo-a como um processo ativo, deliberativo e dialogado, compatível com responsabilidades éticas mútuas (Shepherd; Browne; Warwick, 2017). Nos modelos atuais de decisão compartilhada, a comunicação é o meio essencial para integrar fatos e valores e construir decisões conjuntas, transformando a ética tradicional e paternalista em uma relação fundamentada em pressupostos contratualistas ou deliberativos (Schaper; Schicktanz, 2018).

A partir de uma das interpretações de não-diretividade mais “implícita”, apresentada por Schupmann, Jamal e Berkman (2020), argumenta-se que um conselheiro é diretivo se influencia as decisões finais de seu paciente, mas não o guia ou aconselha por meio de processos que elucidam seus valores e o ajudam a tomar suas próprias decisões. Porém, para que isso seja viabilizado, os conselheiros devem ser capazes de avaliar de onde pacientes e suas famílias obtiveram suas noções prévias ou entendimento sobre informações genéticas e como essas fontes influenciam seus processos de tomada de

decisão, abordando também a desinformação. Os conselheiros genéticos devem ajudar os pacientes a chegar a decisões razoáveis, apresentando informações pertinentes e equilibradas e usando palavras bem escolhidas, adequadas ao nível educacional ou à capacidade de compreensão de cada indivíduo (Cura, 2015).

Kater-Kuipers et al. (2018) e Wessels, Koole e Penn (2015) abordaram algumas estratégias utilizadas para envolver as mulheres que estavam se submetendo à testagem pré-natal, facilitando o processo de tomada de decisão de forma alinhada aos preceitos discutidos. Deslocar o foco do aconselhamento de “transmitir conhecimento sobre o rastreamento” para “explorar a atitude das mulheres em relação ao rastreamento”, pode melhorar os processos de tomada de decisão das mulheres e de seus parceiros, mesmo no contexto de uma ampliação do escopo dos exames e, em combinação com ferramentas de apoio à decisão, eliminar a pressão de tempo para explicar todos os detalhes clínicos e técnicos do NIPT (Kater-Kuipers et al., 2018).

Além disso, essas estratégias incluíam perguntas de exibição de perspectiva, elaboradas de forma a convidar as mulheres a adotarem a introspecção, para que pudessem compartilhar seus sentimentos e pensamentos (Wessels; Koole; Penn, 2015). Ainda, ressalta-se que o aconselhamento deve começar com o que a família entende e o que deseja entender e esta deveria ter tempo suficiente para fazer perguntas. Perguntas abertas podem ajudar a explorar quaisquer crenças culturais que influenciem a forma como os pacientes veem a condição de seu filho. Ao questionar o paciente e a família sobre suas suposições e expectativas, utilizando perguntas abertas, o consultor genético se manteria aberto a possibilidades de conflito de interesses ou resistência (Cura, 2015).

Nesse sentido, discute-se que, para além da implicação singular da escolha, também se tem um impacto coletivo do sentido de liberdade, uma vez que para Sartre (2014, p.21) “a nossa responsabilidade é muito maior do que poderíamos supor, pois ela envolve a humanidade como um todo”. Não há projeto existencial isolado em um ser que é, simultaneamente, social e sociológico. Assim, a liberdade é sempre situada nas condições concretas da existência, articulando a dimensão singular das escolhas com seus efeitos inevitavelmente sociais (Moreira; Damiani; Scussel, 2017).

Todavia, quando a liberdade não é vivida como tal, vive-se uma alienação da liberdade, em que se perde a compreensão de que o sujeito constrói sua própria história e participa da construção coletiva, o que compromete o engajamento próprio da liberdade (Moreira; Damiani; Scussel, 2017). “Uma pedagogia da libertação (como processo) é diferente de uma da liberdade (como finalidade e como estado a ser alcançado)” (Brayner, 2018). Assim, uma pedagogia libertadora visa promover transformações na forma de agir e

pensar, tornando indivíduos historicamente oprimidos capazes de atuar criticamente para transformar a realidade (Moreira; Damiani; Scussel, 2017).

Ressalta-se que nenhum profissional clínico deve jamais presumir o que outra pessoa valoriza e, portanto, identificar os objetivos dos pacientes é um aspecto fundamental do conjunto de habilidades de aconselhamento genético. A qualidade da empatia estabelecida entre profissional e paciente é um dos aspectos eticamente centrais do relacionamento em aconselhamento, visto que a satisfação tende a ser maior quando o encontro se aproxima de uma relação terapêutica, marcada por escuta atenta, sensibilidade e pouca dominância verbal (Jamal; Schupmann; Berkman, 2020).

Além disso, quando o conselheiro consegue construir uma empatia genuína, o processo costuma favorecer escolhas mais seguras, reduzir arrependimentos e estimular mudanças positivas relacionadas à saúde, uma vez que a compreensão profunda da experiência do paciente só pode emergir de um diálogo autêntico e de uma escuta verdadeiramente aberta (Jamal; Schupmann; Berkman, 2020). Portanto, o conselheiro genético deve saber envolver-se com as pessoas e esforçar-se por construir uma relação empática que auxilie a criar pontes e a entender como suas decisões de saúde são formadas (Cura, 2015). Promover escolhas verdadeiramente autônomas requer atenção às dinâmicas interacionais e ao contexto sociopolítico. Com isso, a formação e modelos de prática em aconselhamento genético devem considerar esses fatores para evitar erodir a autonomia (Wessels; Koole; Penn, 2015).

Nesse contexto, o avanço do sequenciamento genético pré-natal promete benefícios, mas também traz riscos sérios se for incorporado à prática sem processos robustos de consentimento informado. Exames rotinizados e falta de especialistas levam a aconselhamento rápido ou diretivo. Além disso, resultados massivos e complexos podem gerar “conhecimento tóxico” e decisões irreversíveis. Ademais, o contexto político e social pode cercear escolhas. O suporte informativo interativo pode melhorar a compreensão e reduzir testes diagnósticos desnecessários. No entanto, são necessários diretrizes, financiamento para educação e aconselhamento pré e pós-teste, políticas sociais que apoiem famílias com deficiência e garantam o acesso ao aborto, quando legalizado, para que as decisões das mulheres sejam de fato livres e informadas (Johnston; Farrell; Parens, 2017).

Com isso, ainda que se tenha certo desenvolvimento teórico ocorrendo, existem grandes lacunas de pesquisa que impedem uma compreensão completa da prática. A mais notável é a lacuna em estudos interacionais que utilizem dados naturalísticos, especialmente em língua portuguesa e no contexto brasileiro, para analisar a sequência de

recomendações e o processo de tomada de decisão, o que é crucial para a formação profissional (Böhm, 2018). Outras lacunas incluem a necessidade de melhor compreender a organização estrutural geral das interações médico-paciente (Böhm, 2018), bem como a associação entre as recomendações dos conselheiros e os resultados do aconselhamento, além de adaptar estruturas éticas para lidar com a complexidade e incerteza crescentes da genômica (Eichinger et al., 2024; Schupmann; Jamal; Berkman, 2020).

A articulação entre a autonomia relacional e as perspectivas filosóficas e pedagógicas discutidas transcende a mera discussão teórica, exigindo uma tradução para a práxis do aconselhamento genético. A Educação Libertadora de Freire, por exemplo, orienta o profissional a superar a postura de mera transmissão de informações técnicas (característica do modelo bancário), engajando-se em uma comunicação dialógica que promova a problematização da informação no contexto de vida do consulente. Em vez de apenas apresentar os riscos e benefícios de uma intervenção profilática, o conselheiro, por meio de uma escuta ativa e de perguntas abertas, auxilia o indivíduo a ler sua própria realidade, identificando as influências familiares e os valores pessoais que modulam o processo decisório.

Similarmente, a compreensão existencial da liberdade situada oferece um contraponto necessário à não-diretividade estrita, que pode ser interpretada como abandono profissional. Ao reconhecer que a liberdade do consulente é sempre contextualizada e limitada por fatores concretos (genética, assimetria de poder, contexto socioeconômico e cultural), o conselheiro assume a obrigação positiva de facilitar o engajamento do indivíduo com as consequências existenciais de sua escolha. Este processo se manifesta na prática ao convidar o consulente a refletir sobre como a decisão final, seja ela realizar um teste ou optar por uma intervenção, impacta seu projeto de vida, suas relações interpessoais e sua autodefinição. Desta forma, a autonomia é promovida não como um fardo de neutralidade, mas como um ato consciente e responsável de autoria sobre a própria existência, fundamental para a adaptação e o bem-estar no cenário complexo do aconselhamento genético.

Por fim, apesar das diferenças entre Sartre e Freire, principalmente quanto à garantia de que a consciência crítica levará necessariamente à transformação social, ambos convergem na defesa de um ser humano inacabado, histórico e capaz de transcender sua situação. O diálogo entre essas perspectivas oferece subsídios para repensar práticas na área da saúde e na educação, reforçando a necessidade de promover processos formativos que favoreçam criticidade, autonomia, ação coletiva e a construção de projetos de mundo mais humanizadores (Moreira; Rosa, 2014).

5 CONCLUSÃO

O conceito de autonomia e não-diretividade na literatura dos últimos 10 anos tem sido predominantemente abordado sob a perspectiva de sua viabilidade e adequação na era genômica e em contextos multiculturais. A não-diretividade permanece como o "dogma central" e ideal ético histórico do AG, visando promover a autonomia e dissociar a prática da eugenia e do paternalismo médico. Contudo, há um consenso crescente de que a não-diretividade estrita é inalcançável na prática, pois a própria formulação da informação de risco veicula valores e a neutralidade da linguagem é impossível.

Ainda, a literatura tem avançado para modelos mais ativos e práticos de apoio à decisão, como a tomada de decisão compartilhada e a autonomia relacional. A partir destas, busca-se diminuir a assimetria de poder e conhecimento, envolvendo um diálogo bidirecional e garantindo que a decisão final do consulente seja alinhada aos seus valores, além de reconhecer que a tomada de decisão é inerentemente influenciada por vínculos interpessoais e pelo contexto socioeconômico e cultural.

A complexidade crescente dos testes genômicos, como o NIPT, tornou a ênfase exclusiva na autonomia insustentável e eticamente injustificada em alguns casos. Profissionais e pacientes, muitas vezes, preferem que o conselheiro forneça orientação ativa ou recomendações claras, especialmente quando há implicações terapêuticas óbvias. Contudo, no contexto pré-natal e reprodutivo, a não-diretividade como viabilização de autonomia continua sendo considerada crucial, devido à natureza profundamente pessoal dessas decisões. A autonomia do consulente é constantemente desafiada e modulada pela pressão do sistema de saúde que envolve a tentativa de rotinização de exames genéticos, tempo limitado de consulta, além do ambiente familiar e a forma como as informações são enquadradas. Portanto, o direito do consulente de resistir a uma recomendação é um elemento-chave na negociação da tomada de decisão.

Com isso, as discussões intermediadas por conceitos do existencialismo e da educação libertadora mostram-se relevantes para este diálogo. A angústia evocada pela liberdade que se desvela diante da tomada de decisões tão complexas soma-se à necessidade por parte dos profissionais de informar sobre assuntos difíceis, atentando-se ao contexto social, político, econômico e cultural. Nesse sentido, a educação libertadora surge como uma possibilidade de formação crítica por parte dos profissionais de saúde, associada à evocação de uma comunicação libertadora para com os consulentes. Somente a partir dessa relação dialética é possível que se exerça a autonomia devida, responsabilizando-se pelas decisões tomadas de forma consciente, crítica e contextualizada.

REFERÊNCIAS

- BARRY, E. S.; MERKEBU, J.; VARPIO, L.. State-of-the-art literature review methodology: a six-step approach for knowledge synthesis. **Perspectives On Medical Education**, [S.L.], v. 11, n. 5, p. 1-8, 5 set. 2022a. Ubiquity Press, Ltd.. <http://dx.doi.org/10.1007/s40037-022-00725-9>. Disponível em: https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC9582072/pdf/40037_2022_Article_725.pdf. Acesso em: 06 nov. 2025.
- BARRY, E. S.; MERKEBU, J.; VARPIO, L.. Understanding State-of-the-Art Literature Reviews. **Journal Of Graduate Medical Education**, [S.L.], v. 14, n. 6, p. 659-662, 1 dez. 2022b. Journal of Graduate Medical Education. <http://dx.doi.org/10.4300/jgme-d-22-00705.1>. Disponível em: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC9765914/pdf/i1949-8357-14-6-659.pdf>. Acesso em: 06 nov. 2025.
- BERNAL, R. M. L; BEJARANO, R. J. B. Assessoria genética: uma prática que estimula a eugenia? **Revista Ciencias de la Salud**, [S. l.], v. 16, n. 1, p. 10–26, 31 jan. 2018. <https://doi.org/10.12804/revistas.urosario.edu.co/revsalud/a.6475>.
- BÖHM, D. B. **Recomendações médico/a-paciente em consultas de aconselhamento genético e o processo de tomada de decisão**. 2018. 153 f. Dissertação (Mestrado em Linguística Aplicada) — Universidade do Vale do Rio dos Sinos, São Leopoldo, 2018. Disponível em: <http://repositorio.jesuita.org.br/handle/UNISINOS/7162>. Acesso em: 7 nov. 2025.
- BRAYNER, F. H. Humanismo, anti-humanismo e educação popular. Pedagogia do Oprimido: 50 anos. **Revista Interinstitucional Artes de Educar**, [S.L.], v. 4, n. 2, p. 257, 29 out. 2018. Universidade de Estado do Rio de Janeiro. <http://dx.doi.org/10.12957/riae.2018.38027>.
- CECCIM, R. B.; FEUERWERKER, L. C. M. O quadrilátero da formação para a área da saúde: ensino, gestão, atenção e controle social. **Physis: Rev. Saúde Coletiva**, Rio de Janeiro, v. 14, n. 1, p. 41–65, 2004. Disponível em: <https://www.scielo.org/pdf/physis/2004.v14n1/41-65/pt>. Acesso em: 20 set. 2025.
- CLARKE, A. 2017. The evolving concept of non-directiveness in genetic counselling. In **History of human genetics: Aspects of its development and global perspectives**, edited by H. Petermann, P.S. Harper, and S. Doetz, 541566. Cham: Springer International Publishing.
- COHEN-KFIR, et al. Challenges to effective and autonomous genetic testing and counseling for ethno-cultural minorities: a qualitative study. **BMC Medical Ethics**, [S. l.], v. 21, n. 1, p. 98, dez. 2020. <https://doi.org/10.1186/s12910-020-00537-8>.
- CURA, J. D. Respecting Autonomous Decision Making Among Filipinos: A Re-emphasis in Genetic Counseling. **Journal of Genetic Counseling**, [S. l.], v. 24, n. 2, p. 213–224, abr. 2015. <https://doi.org/10.1007/s10897-015-9823-y>.
- DE JONG, A.; MAYA, I.; VAN LITH, J. M. M. Prenatal screening: current practice, new developments, ethical challenges. **Bioethics**, [S. l.], v. 29, n. 1, p. 1–8, 2015. <https://doi.org/10.1111/bioe.12123>.
- DWYER, A. A. et al. Framing Effects on Decision-Making for Diagnostic Genetic Testing: Results from a Randomized Trial. **Genes**, Switzerland, v. 12, n. 6, 20 jun. 2021. <https://doi.org/10.3390/genes12060941>.

EICHINGER, J. et al. Attitudes Towards Non-directiveness Among Medical Geneticists in Germany and Switzerland. **Journal of bioethical inquiry**, Netherlands, v. 21, n. 4, p. 711–722, dez. 2024. <https://doi.org/10.1007/s11673-024-10355-x>.

FREIRE, P. **Pedagogia da Autonomia: saberes necessários à prática pedagógica**. 3. ed. Rio de Janeiro: Paz e Terra; 1997.

FREIRE, P. **Pedagogia do Oprimido**. 17. ed. Rio de Janeiro: Paz e Terra; 1987.

HAIDAR, H. et al. Cross-cultural perspectives on decision making regarding noninvasive prenatal testing: A comparative study of Lebanon and Quebec. **AJOB empirical bioethics**, [S. l.], v. 9, n. 2, p. 99–111, 2018. <https://doi.org/10.1080/23294515.2018.1469551>.

JAMAL, Leila; SCHUPMANN, Will; BERKMAN, Benjamin E.. An ethical framework for genetic counseling in the genomic era. **Journal Of Genetic Counseling**, [S.L.], v. 29, n. 5, p. 718-727, 19 dez. 2019. Wiley. <http://dx.doi.org/10.1002/jgc4.1207>.

JOHNSTON, J.; FARRELL, R. M.; PARENS, E. Supporting Women's Autonomy in Prenatal Testing. **The New England journal of medicine**, United States, v. 377, n. 6, p. 505–507, 10 ago. 2017. <https://doi.org/10.1056/NEJMp1703425>.

KATER-KUIPERS, A.; BUNNIK, E. M.; DE BEAUFORT, I. D.; GALJAARD, R. J. H. Limits to the scope of non-invasive prenatal testing (NIPT): an analysis of the international ethical framework for prenatal screening and an interview study with Dutch professionals. **BMC pregnancy and childbirth**, England, v. 18, n. 1, p. 409, 19 out. 2018. <https://doi.org/10.1186/s12884-018-2050-4>.

LIMA, Venício A. de. Comunicação libertadora no século XXI. Matrizes, [S.L.], v. 15, n. 3, p. 27-49, 15 dez. 2021. Universidade de São Paulo. **Agência de Bibliotecas e Coleções Digitais**. <http://dx.doi.org/10.11606/issn.1982-8160.v15i3p27-49>.

LUGO, N. T. Ethical considerations in prenatal diagnosis and genetic counseling. **Seminars in Medical Writing and Education**, [S. l.], v. 2, p. 38, 2017. <https://doi.org/10.56294/mw202338>.

MEDINA-CASTRO, et al. Toma de decisión compartida en la asesoría preprueba de la ecografía de las 11 a las 13 semanas de gestación: revisión bibliográfica. **Ginecología y obstetricia de México**, [S. l.], v. 91, n. 10, p. 753–761, 2023. <https://doi.org/10.24245/gom.v91i10.8733>.

MOREIRA, J.; DAMIANI, A. P. M.; SCUSSEL, C. Educação permanente em saúde na Estratégia Saúde da Família: reflexões a partir do existencialismo e da educação libertadora. **Revista FAEEBA — Educação e Contemporaneidade**, Salvador, v. 26, n. 50, p. 255–272, set./dez. 2017.

MOREIRA, J.; ROSA, M. de S. T. Jean-Paul Sartre e Paulo Freire: aproximações entre a liberdade existencialista e a educação libertadora. **Revista Contrapontos**, Itajaí, SC, v. 14, n. 3, p. 407-424, 2014. Disponível em: <https://periodicos.univali.br/index.php/rc/article/view/5276>. Acesso em: 20 set. 2025.

PINTO, Irene Plaza. **Importância dos resultados do CMA no aconselhamento genético das famílias com probandos apresentando deficiência intelectual**. 2015. 52 f. Dissertação (Mestrado em Genética) — Pontifícia Universidade Católica de Goiás, Goiânia, 2015.

RESTA, R. Birds of a Feather? Genetic Counseling, Genetic Testing, and Humanism. **Cold Spring Harbor Perspectives in Medicine**, [S. l.], v. 10, n. 11, p. a036673, nov. 2020. <https://doi.org/10.1101/cshperspect.a036673>.

RESTA, R. et al. A New Definition of Genetic Counseling: National Society of Genetic Counselors' Task Force Report. **Journal of Genetic Counseling**, [S. l.], v. 15, n. 2, p. 77–83, 2006. <https://doi.org/10.1007/s10897-005-9014-3>.

RUBEIS, G.; STEGER, F. A burden from birth? Non-invasive prenatal testing and the stigmatization of people with disabilities. **Bioethics**, [S. l.], v. 33, n. 1, p. 91–97, 2019. <https://doi.org/10.1111/bioe.12518>.

SARTRE, J. **O existencialismo é um humanismo**. Apresentação e notas de Arlette Elkaïm-Sartre. Tradução de João Batista Kreuch. 4. ed. Petrópolis, RJ: Vozes, 2014. (Vozes de Bolso).

SARTRE, J. **O ser e o nada: ensaio de ontologia fenomenológica**. Tradução de Paulo Perdigão. 24. ed. Petrópolis, RJ : Vozes, 2015.

SCHAPER, M.; SCHICKTANZ, S. Medicine, market and communication: ethical considerations in regard to persuasive communication in direct-to-consumer genetic testing services. **BMC medical ethics**, England, v. 19, n. 1, p. 56, 5 jun. 2018. <https://doi.org/10.1186/s12910-018-0292-3>.

SCHUPMANN, W.; JAMAL, L.; BERKMAN, B. E. Re-examining the Ethics of Genetic Counselling in the Genomic Era. **Journal of Bioethical Inquiry**, [S. l.], v. 17, n. 3, p. 325–335, set. 2020. <https://doi.org/10.1007/s11673-020-09983-w>.

SHEPHERD, R.; BROWNE, T. K.; WARWICK, L. A Relational Approach to Genetic Counseling for Hereditary Breast and Ovarian Cancer. **Journal of genetic counseling**, United States, v. 26, n. 2, p. 283–299, abr. 2017. <https://doi.org/10.1007/s10897-016-0022-2>.

STAPLETON, G.; DONDORP, W.; SCHRÖDER-BÄCK, P.; DE WERT, G. A Capabilities Approach to Prenatal Screening for Fetal Abnormalities. Health care analysis: **HCA: journal of health philosophy and policy**, Netherlands, v. 27, n. 4, p. 309–321, dez. 2019. <https://doi.org/10.1007/s10728-019-00379-5>.

STOLL, K.; JACKSON, J. Supporting Patient Autonomy and Informed Decision-Making in Prenatal Genetic Testing. **Cold Spring Harbor Perspectives in Medicine**, [S. l.], v. 10, n. 6, p. a036509, jun. 2020. <https://doi.org/10.1101/cshperspect.a036509>.

WESSELS, T.-M.; KOOLE, T.; PENN, C. 'And then you can decide'--antenatal foetal diagnosis decision making in South Africa. **Health expectations: an international journal of public participation in health care and health policy**, England, v. 18, n. 6, p. 3313–3324, dez. 2015. <https://doi.org/10.1111/hex.12322>.

ANEXOS

ANEXO 1 – QUADRO DE DESCRITORES UTILIZADOS E ESTRATÉGIAS DE BUSCA

Mnemônica	Termos Relacionados	DeCS/MeSH
Autonomia	Autodeterminação Autonomia Livre-Arbitrio Free Will Self Determination Autodeterminación Autonomía Libre Albedrío Autodétermination Autonomie individuelle Libre arbitre Plein gré	Autonomia Relacional Relational Autonomy Autonomía Relacional Autonomie relationnelle Autonomia Pessoal Personal Autonomy Autonomía Personal Autonomie personnelle
Aconselhamento genético	Asesoría Genética Consejo Genético	Aconselhamento Genético Genetic Counseling Asesoramiento Genético Conseil génétique

ANEXO 2 – QUADRO CONTENDO A DESCRIÇÃO DOS ARTIGOS INCLUÍDOS

N	Ano de Publicação	Título	Autores	Objetivo(s)	Principais Discussões
1	2024	Attitudes Towards Non-directiveness Among Medical Geneticists in Germany and Switzerland	Eichinger et al.	Explorar as visões e experiências de geneticistas médicos na Alemanha e na Suíça em relação ao princípio da não-diretividade (ND).	A não-diretividade foi estabelecida para promover a autonomia do paciente e se dissociar da eugenia. Os geneticistas expressam incertezas e divergências sobre a aplicação da ND, percebendo-a como difícil de praticar e eticamente injustificada diante de implicações terapêuticas claras. Críticos argumentam que a ND é inalcançável, pois a formulação da informação de risco veicula valores. Todavia, em contextos reprodutivos (pré-natal) e de tomada de decisão profundamente pessoal, a ND continua sendo considerada apropriada.
2	2023	Toma de decisión compartida en la asesoría preprueba de la ecografía de las 11 a las 13 semanas de gestación: revisión bibliográfica	Medina-Castro et al.	Apresentar aos profissionais de saúde as origens e os fundamentos teóricos e práticos da tomada de decisão compartilhada, aplicada ao campo do diagnóstico pré-natal.	O modelo de autonomia individual que sustenta o AG não-diretivo tem sido fortemente criticado. A autonomia relacional é proposta como uma alternativa, reconhecendo a influência de vínculos interpessoais e contextuais/sociais na liberdade e na decisão própria. A tomada de decisão compartilhada é complementar à ND, baseada na

					autonomia relacional, e visa capacitar a mulher grávida a tomar um papel ativo em sua atenção médica. Fatores do entorno social e do sistema de saúde dificultam a autonomia da grávida.
3	2021	Framing Effects on Decision-Making for Diagnostic Genetic Testing: Results from a Randomized Trial	Dwyer et al.	Examinar se o enquadramento (<i>framing</i>) da informação afeta as decisões hipotéticas de testes genéticos e a autonomia percebida.	O estudo empírico sugere que o enquadramento pode influenciar os indivíduos a optarem por testes genéticos. Acredita-se que as descobertas têm implicações para o aconselhamento genético não diretivo e a autodeterminação individual na era genômica, uma vez que uma abordagem que difere da "escolha" pode incentivar os indivíduos a fazerem testes genéticos. Semelhanças entre cenários com trajetórias de doenças distintas apontam para possíveis abordagens modulares para suporte decisório baseado em rede.
4	2020	Challenges to effective and autonomous genetic testing and counseling for ethno-cultural minorities: a qualitative study	Cohen-Kfir et al.	Identificar e analisar os desafios específicos que impactam a efetividade e a autonomia no processo de testagem e aconselhamento genético para a população árabe em Israel.	Conselheiros genéticos devem operar sob a obrigação de autonomia do paciente para facilitar escolhas informadas. Abordagens que enfatizam a autonomia pessoal podem entrar em conflito com outras perspectivas culturais e limitar a autonomia de minorias, destacando a necessidade de sensibilidade cultural na tomada de

					decisão. A compreensão de barreiras ao AG nas subpopulações árabes pode fortalecer a autonomia pessoal dos consulentes pertencentes ao grupo minoritário árabe e seus subgrupos, alcançando, assim, um objetivo fundamental da abordagem ocidental de aconselhamento não diretivo.
5	2020	Supporting Patient Autonomy and Informed Decision-Making in Prenatal Genetic Testing	Stoll; Jackson	Revisar o papel do conselheiro genético no cenário pré-natal e fornecer estratégias para apoiar a autonomia e a tomada de decisão informada.	O valor central do AG é apoiar a autonomia do paciente através da comunicação não-diretiva (ND), fornecendo informações equilibradas e baseadas em evidências. A decisão pré-natal é influenciada por fatores externos, incluindo familiares/parceiros e profissionais. O modelo de Tomada de Decisão Compartilhada é reconhecido como mais claro e eficaz do que a ND, pois foca em um diálogo significativo e na garantia de que as decisões sejam consistentes com os valores do paciente.
6	2020	Re-examining the Ethics of Genetic Counselling in the Genomic Era	Schupmann; Jamal; Berkman	Reexaminar a ética do AG na era genômica, argumentando que a ênfase dominante na autonomia do paciente e na não-diretividade é insustentável e deve ser equilibrada com princípios como a beneficência.	A autonomia se tornou o princípio dominante, operacionalizado pela não-diretividade (ND) como repúdio à eugenia. A vastidão e complexidade dos testes genômicos exigem maior orientação e assistência dos

					conselheiros, tornando a ND insustentável. O excesso de ênfase na autonomia pode ser prejudicial, e evidências sugerem que os pacientes, incluindo no contexto pré-natal, preferem ativamente recomendações ou orientação ativa do conselheiro.
7	2019	A Capabilities Approach to Prenatal Screening for Fetal Abnormalities	Stapleton et al.	Usar a abordagem das capacidades para especificar o objetivo não-diretivo de permitir que as mulheres façam escolhas reprodutivas significativas no rastreio pré-natal.	A não-diretividade é essencial para permitir escolhas reprodutivas autônomas. No entanto, a não-diretividade estrita oferece pouca orientação sobre quais condições priorizar. O objetivo deve ser capacitar as mulheres para realizarem os tipos de escolha reprodutiva que consideram importantes.
8	2019	A burden from birth? Non-invasive prenatal testing and the stigmatization of people with disabilities	Rubeis; Steger	Discutir a relação entre a implementação do NIPT (Teste Pré-Natal Não Invasivo) e a visão de que pessoas com deficiência são consideradas um fardo para os outros.	O diagnóstico pré-natal é criticado por sua potencial associação com a eugenia e a estigmatização da deficiência. Criar um filho com deficiência não significa necessariamente uma diminuição na qualidade de vida. Discute-se o que significa ser um fardo para os outros no contexto da testagem pré-natal e como essa atitude pode ser evitada sem restringir a autonomia reprodutiva. Demonstra-se como a suposição de ser um fardo pode ser contestada por meio de aconselhamento genético

					avançado que combina evidências empíricas com relatos em primeira pessoa. Certamente, muitos, senão a maioria, dos conselheiros tentam seguir o princípio da não diretividade, porém, o que é necessário é informação sólida e baseada em evidências sobre a qualidade de vida de pessoas com deficiência.
9	2018	Cross-cultural perspectives on decision making regarding noninvasive prenatal testing: A comparative study of Lebanon and Quebec	Haidar et al.	Explorar as percepções, valores e preferências de mulheres grávidas e seus parceiros sobre o NIPT e examinar como esses valores e percepções influenciam a autonomia reprodutiva e a tomada de decisão em relação ao NIPT nesses dois contextos culturais diferentes, Líbano e Quebec.	O contexto social e familiar influencia as decisões de testes genéticos pré-natais. A implementação global do rastreio não-invasivo exige sensibilidade ética, reconhecendo a influência cultural na tomada de decisão, mantendo a não diretividade.
10	2018	Medicine, market and communication: ethical considerations in regard to persuasive communication in direct-to-consumer genetic testing services	Schaper; Schicktanz	Discutir a ética da comunicação em testes genéticos direto ao consumidor, incluindo a importância da autonomia e responsabilidade.	A comunicação médica deve apoiar a tomada de decisão autônoma do paciente e a ND é crucial no AG, mas sua aplicação real é debatida, sendo o modelo de decisão compartilhada uma alternativa mais adequada. A publicidade como forma de comunicação na medicina torna-se imediatamente eticamente problemática, uma vez que os indivíduos não devem ser manipulados em suas tomadas de

					decisão. Em suma, a profissão médica deve comunicar-se com base em seu compromisso com a autonomia e beneficência dos pacientes.
11	2018	Is Genetic Counseling a Form of Eugenics?	Luque-Bernal; Buitrago-Bejarano	Expor os diferentes pontos de vista descritos na literatura sobre a relação entre o aconselhamento genético (AG) e a eugenia.	O aconselhamento não-diretivo (ND) foi criado para respeitar a autonomia e se desassociar da eugenia. O dilema reside em saber se a apresentação de riscos calculados, exigindo uma decisão dos pais sem conhecimento suficiente, constitui autonomia real ou é uma forma de paternalismo/eugenia disfarçada. O AG diretivo, por sua vez, torna a autonomia do paciente secundária.
12	2018	Limits to the scope of non-invasive prenatal testing (NIPT): an analysis of the international ethical framework for prenatal screening and an interview study with Dutch professionals	Kater-Kuipers et al.	Reconstruir e analisar os principais princípios do quadro ético para o rastreio pré-natal e, em seguida, compará-los com a prática do rastreio pré-natal, através de entrevistas com profissionais da área. Examinar se e como o quadro ético pode orientar uma expansão do âmbito do rastreio pré-natal.	A não-diretividade é crucial no AG, com raízes históricas na reação a práticas abusivas e na facilitação da autonomia do paciente. O conceito de escolha informada requer conhecimento relevante e alinhamento com os valores do indivíduo. O modelo de tomada de decisão compartilhada pode ser mais adequado que a estrita ND. São propostos quatro tipos de limites ao escopo do NIPT: o NIPT deve gerar apenas resultados relevantes para a tomada de decisões reprodutivas; a escolha informada deve ser possível por

					meio de aconselhamento pré-teste adequado; os direitos dos futuros filhos devem ser respeitados; e o acesso igualitário deve ser garantido.
13	2018	Recomendações médico/a-paciente em consultas de aconselhamento genético e o processo de tomada de decisão	Böhm	Analisar de que forma é realizada a sequência de recomendações médicas a pacientes grávidas em consultas de Aconselhamento Genético.	O AG visa a autonomia da paciente através do provimento de informação com neutralidade (não-diretividade). A tomada de decisão compartilhada é um modelo que reconhece a contribuição do paciente e reduz a assimetria de poder. O estudo empírico demonstra que a autoridade deontica (direito de determinar ações futuras) do profissional pode ser resistida ou consentida pela gestante. A autonomia deontica do paciente (direito de resistir) é um direito irrevogável que independe do seu status epistêmico (conhecimento técnico). A neutralidade total é considerada inatingível e talvez indesejável.
14	2017	A Relational Approach to Genetic Counseling for Hereditary Breast and Ovarian Cancer	Shepherd; Browne; Warwick	Investigar se os conselheiros genéticos na Austrália utilizam uma abordagem relacional para incentivar a divulgação de informações genéticas de pacientes com câncer hereditário de mama e ovário (HBOC) entre membros da	Conselheiros genéticos utilizam uma abordagem relacional exclusivamente em consultas pré-teste para incentivar a divulgação de informações genéticas. Implementada em três estágios progressivamente mais diretivos (encoberto, aberto e autoritativo), a abordagem relacional evidente nos

				família; e, em caso afirmativo, como a utilizam.	relatos dos participantes é caracterizada pelo uso de técnicas pelos consultores para contextualizar socialmente seus clientes. No contexto da divulgação de informações genéticas, os consultores genéticos não utilizam apenas a teoria centrada no cliente, mas adotam uma perspectiva relacional com múltiplas influências teóricas que consideram a necessidade da família de conhecer as informações genéticas.
15	2017	Supporting Women's Autonomy in Prenatal Testing	Johnston; Farrell; Parens	Abordar a necessidade de processos robustos de consentimento informado para respeitar a autonomia das mulheres em face da expansão dos testes genéticos pré-natais.	O ideal ético de consentimento informado e aconselhamento não-diretivo no contexto pré-natal foi historicamente defendido pelos conselheiros genéticos para se afastar da eugenia. No entanto, a prática da testagem tem se rotinizado e clínicos que não são geneticistas podem ser diretivos ao aconselhar, devido à falta de tempo e percepção do valor da informação, comprometendo a autonomia da paciente.
16	2017	Consideraciones éticas en el diagnóstico prenatal y el asesoramiento genético	Lugo	Apresentar algumas considerações éticas na prática clínica da genética médica, com base nos princípios fundamentais da bioética relacionados ao diagnóstico	O AG deve ser não-diretivo e respeitar as crenças e o contexto cultural das famílias. O assessor genético não deve dirigir, sugerir ou insinuar decisões de acordo com suas convicções. A ND é

				pré-natal e ao processo de aconselhamento genético.	essencial para apresentar opções de forma imparcial, permitindo que o casal tome a decisão que se ajuste aos seus princípios éticos. O enfoque diretivo representa um perigo de dependência de diretivas por parte do paciente.
17	2015	'And then you can decide' – antenatal foetal diagnosis decision making in South Africa	Wessels; Koole; Penn	Investigar como as mulheres são convidadas a tomar uma decisão sobre a realização de uma amniocentese durante uma consulta com um consultor genético.	O AG é baseado na premissa de que decisões autônomas surgem quando a paciente é informada de maneira não-diretiva (ND). O estudo, baseado em análise da conversação, sugere que a ND, embora um ideal, pode paradoxalmente diminuir a autonomia das mulheres. As estratégias de ND dos conselheiros, ao tentar garantir a compreensão, podem pressionar as pacientes, destacando a assimetria na interação. O contexto de saúde pública (referência, e não busca ativa) também influencia a experiência de tomada de decisão.
18	2015	Respecting autonomous decision making among Filipinos: a re-emphasis in genetic counseling	Cura	Fornecer uma definição conceitual de autonomia como princípio bioético segundo a compreensão e definição gerais; contextualizar uma compreensão e expressão de autonomia baseada nas Filipinas; e relacionar as conceitualizações e a	O respeito pela autonomia do paciente é um princípio predominante. Não-diretividade (ND) e tomada de decisão compartilhada são abordagens que buscam sustentar a autonomia. A ND, embora pretenda o respeito máximo pela autonomia, é difícil de alcançar, especialmente quando o

				contextualização supracitadas ao aconselhamento genético.	conselheiro tem uma recomendação clínica clara. A coesão familiar é uma influência cultural única na expressão da autonomia e na tomada de decisão. O foco exclusivo na autonomia individualista (ocidental) pode ser culturalmente inadequado e tornar o AG ineficaz, exigindo a incorporação da coesão familiar.
19	2015	Prenatal screening: current practice, new developments, ethical challenges	de Jong; Maya; van Lith	Discutir a ética e o desenvolvimento do rastreio pré-natal.	A introdução do Teste Pré-Natal Não Invasivo (NIPT) levanta questões éticas sobre se a escolha informada será diminuída. O rastreio envolve as atitudes de mulheres grávidas e parceiros masculinos.
20	2015	A importância dos resultados do CMA no aconselhamento genético das famílias com probandos apresentando deficiência intelectual	Pinto	Desenvolver o aconselhamento genético não-diretivo e contínuo com as famílias de pacientes com deficiência intelectual (DI) para ajudar a compreenderem a condição e tomarem decisões sobre a saúde dos filhos.	O aconselhamento genético (AG) visa a facilitação de escolhas autônomas informadas. O dogma central do AG é a não-diretividade, que exige uma posição neutra do conselheiro para apoiar e respeitar os valores e decisões pessoais do paciente. O processo envolve a compreensão de riscos e a escolha do curso de ação apropriado em virtude dos objetivos familiares e padrões éticos. A família precisa ser esclarecida sobre a importância do AG para a promoção da saúde e qualidade de vida, e o processo visa capacitar as famílias para a

					tomada de decisão sobre a saúde de seus filhos.
--	--	--	--	--	---