



DIAGNÓSTICO PRECOCE E ACONSELHAMENTO GENÉTICO EM DOENÇAS GENÉTICAS HEREDITÁRIAS

AMANDA BALBINOT BENEVIDES; ISABELA CENI DE OLIVEIRA; ANA PAULA CORREIA FARAGE; VINICIUS NAVA DE SALES; ANA BEATRIZ VEDANA

Introdução: Doenças genéticas hereditárias representam um grupo diverso de condições causadas por alterações nos genes transmitidas de uma geração para outra. O diagnóstico precoce e o aconselhamento genético desempenham um papel fundamental na identificação e manejo dessas condições, permitindo intervenções oportunas e orientação adequada para os pacientes e suas famílias.

Objetivo: O objetivo deste trabalho é revisar as estratégias de diagnóstico precoce e os princípios do aconselhamento genético em doenças genéticas hereditárias, destacando sua importância clínica e impacto na prática médica, além de examinar o papel do diagnóstico precoce e do aconselhamento genético no manejo de doenças genéticas hereditárias, fornecendo uma visão abrangente das abordagens utilizadas na prática clínica.

Materiais e Métodos: Foi realizada uma revisão da literatura científica disponível nas bases de dados PubMed, Scopus e Google Scholar, utilizando termos de pesquisa relacionados ao diagnóstico precoce, aconselhamento genético e doenças genéticas hereditárias. Foram selecionados artigos originais, revisões e diretrizes clínicas relevantes para a temática. **Resultados:** Os resultados desta revisão destacam a importância do diagnóstico precoce por meio de testes genéticos, triagem neonatal e exames pré-natais para a identificação de doenças genéticas hereditárias. Além disso, o aconselhamento genético emergiu como uma ferramenta essencial para fornecer informações precisas, suporte emocional e orientação para pacientes e familiares sobre os riscos, opções de tratamento e implicações psicossociais das condições genéticas. Além disso, é imprescindível a necessidade de abordagens multidisciplinares e personalizadas no diagnóstico e manejo de doenças genéticas hereditárias. Estratégias de comunicação eficazes, consideração dos valores culturais e éticos dos pacientes e acesso a recursos de apoio são fundamentais para garantir uma prestação de cuidados de saúde holística e centrada no paciente.

Conclusão: Em conclusão, o diagnóstico precoce e o aconselhamento genético desempenham um papel crucial na identificação, manejo e prevenção de doenças genéticas hereditárias. Uma abordagem integrada, que combine avanços tecnológicos em testes genéticos com cuidado centrado no paciente e suporte emocional, é essencial para otimizar os resultados clínicos e a qualidade de vida dos indivíduos afetados por essas condições.

Palavras-chave: Genoma, Hereditariedade, Testes genéticos, Triagem neonatal, Testes moleculares.