

Doenças hereditárias, aconselhamento genético e redes familiares e sociais: da ética intergeracional ao papel dos mais velhos

Hereditary illnesses, genetic counselling and family and social networks: from intergenerational ethics to the role of the elderly

Álvaro Mendes

RESUMO: Este artigo de revisão da literatura centra tópicos relevantes na investigação e intervenção em redes familiares e sociais no âmbito do aconselhamento genético. Foca o papel dos familiares mais idosos na gestão psicossocial do risco genético a doenças hereditárias (particularmente, cancros hereditários) e suas implicações no aconselhamento genético, nomeadamente apoio social e comunicação intrafamiliar sobre o risco genético.

Palavras-chave: Aconselhamento genético; Redes familiares; Idosos.

ABSTRACT: *This paper presents a literature review on research and intervention in family and social networks in the scope of genetic counselling. It addresses the role of the oldest family members in the psychosocial adaptation to genetic risk for hereditary illnesses in the family (particularly to hereditary cancers) and its implications for genetic counselling, namely social support and the intrafamilial communication of genetic risk.*

Keywords: *Genetic counselling; Family networks; Elderly.*

Introdução

A expansão dos cuidados de saúde na era genômica possibilitou a transferência de novas funcionalidades da medicina molecular para o diagnóstico, tratamento e prognóstico de diversas doenças. Tornou-se crucial que investigadores e clínicos compreendam como indivíduos e famílias integram estas novas informações na gestão da saúde e das suas vidas. As doenças hereditárias diferem da maioria das doenças crônicas “comuns” pelo seu caráter “familiar”. Ou seja, em geral, o resultado de um teste genético não se circunscreve ao indivíduo testado; indica também o risco potencial de outros familiares contraírem a doença, devido ao cariz hereditário da suscetibilidade genética. O risco genético expande-se na rede familiar e atualiza laços biológicos em laços relacionais. O aconselhamento genético acompanhou os avanços tecnológicos e científicos na compreensão dos mecanismos genéticos das doenças e do uso de testes genéticos, bem como no reconhecimento das suas implicações para o indivíduo aos níveis psicológico, familiar e social. A genética psicossocial tem devotado atenção crescente ao enfoque familiar face ao risco e aconselhamento genético, enfatizando o contexto relacional, comunicacional, ético/moral e intergeracional para potenciar uma melhor adaptação biopsicossocial.

A partir da literatura sobre redes familiares, redes sociais e doenças genéticas, este artigo de revisão da literatura discute tópicos relevantes para a investigação e intervenção em redes familiares e sociais no âmbito do aconselhamento genético. Em particular, salienta-se o papel dos elementos mais idosos da família na gestão psicossocial do risco genético a doenças hereditárias no contexto familiar, nomeadamente o apoio social e a comunicação intrafamiliar sobre o risco genético, e suas implicações no aconselhamento genético.

Aconselhamento genético e medicina preditiva: a genética psicossocial em perspetiva

A descodificação da estrutura molecular do ADN¹, em abril de 2003, permitiu que a investigação genômica avançada alcançasse a identificação e clonagem do(s) gene(s)

¹ O ADN (Ácido Desoxirribonucleico) é o nome químico da molécula que codifica a informação genética contida em todos os organismos vivos. É uma cadeia de milhares de nucleótidos com duas bandas ligadas em

associado(s) a diversas doenças genéticas comuns (como os cânceros) e raras (como a doença de Huntington), reconhecendo a(s) mutação(ões) implicada(s) e sua localização. Também permitiu a criação de testes de ADN que diagnosticam a presença dessas mutações genéticas em indivíduos assintomáticos, predizendo maior suscetibilidade de desenvolvimento da doença no futuro (Collins, Green, Guttmacher & Guyer, 2003). Os testes genéticos permitem aos utilizadores o acesso a informação preditiva que implica decisões para a gestão da saúde individual e familiar, com forte impacto emocional e psicossocial a curto, médio e longo prazo (Evers-Kiebooms, Welkenhuysen, Claes, Decruyenaere & Denayer, 2000).

Na era genómica, a medicina preditiva estabeleceu-se como paradigma emergente ao “avaliar o risco e as condições em que a doença pode surgir, permitindo evitar situações patogénicas; não constata a existência de uma anomalia, mas define a possibilidade ou probabilidade do seu aparecimento” (Ruffié, 1994: 61). A ação de cariz antecipatório, baseada em premissas probabilísticas, traduz-se na transição de uma intervenção assente na identificação e supressão de sintomas para a predição e gestão do risco dirigida a indivíduos saudáveis (Petersen & Lupton, 1996). O aconselhamento genético designa a *praxis* associada à medicina preditiva e pode definir-se como: “*the process of helping people understand and adapt to the medical, psychological and familial implications of genetic contributions to disease*” (Resta *et al.*, 2006: 79). Este processo clínico acompanhou os avanços tecnológicos e científicos na compreensão dos mecanismos genéticos das doenças e do uso de testes genéticos, bem como o reconhecimento das suas implicações para o indivíduo aos níveis psicológico, familiar e social. É necessário distinguir doença genética e doença hereditária (Zagalo-Cardoso, 2005, *citado em* Rolim, 2007): doenças hereditárias são afeções transmitidas através do genoma (isto é, do material genético contido nos cromossomas) dos progenitores, de uma geração à geração seguinte; doenças genéticas são afeções “transmitidas hereditariamente, cuja emergência se deve, exclusivamente, a alterações num ou mais genes (designadas, respetivamente, doenças monogénicas ou poligénicas)” (Rolim, 2007: 4).

Na sequência do desenvolvimento de meios de deteção e diagnóstico molecular da mutação genética envolvida na doença de Huntington e Harper (1993) cunhou-se o termo *genética psicossocial* como sendo o estudo, em indivíduos e suas famílias, dos preditores e

hélice por elos de hidrogénio entre pares de bases azotadas (entre adenina e timina e entre guanina e citosina) (Collins, Green, Guttmacher & Guyer, 2003).

processos psicossociais relativos aos testes genéticos e subsequente adaptação à condição genética (Harper, 1993; Zagalo-Cardoso & Rolim, 2005). Esta disciplina granjeou influência no contexto clínico do aconselhamento genético (preditores de adesão a testes genéticos, processo de tomada de decisão, impacto psicológico) e junto de investigadores e clínicos oriundos das ciências sociais, que estudam a complexa interconexão entre componentes psicológicas, sociais, relacionais e éticas associadas aos testes preditivos e à prática do aconselhamento genético.

As doenças hereditárias, dependendo do padrão de transmissão, traduzem riscos variáveis para a descendência, que poderão (ou não) apresentar risco acrescido de desenvolver a doença. O impacto psicossocial associado à identificação de mutações genéticas deletérias num indivíduo encontra-se documentado, apontando para uma experiência marcada por ansiedade, medo, preocupação e incerteza (Meiser, 2005). Numa família afetada pela presença de um ou mais genes mutados implicados em doenças hereditárias, vários elementos podem ser, estar ou ter sido afetados pela doença, comportando uma forte componente intergeracional. Os eventos relacionados com a gestão da doença (diagnóstico, sintomas, recaídas, tratamentos, morte) e o seu efeito cumulativo ao longo de gerações moldam o sistema de crenças familiar, nomeadamente quanto à herança da doença e suas causas, perceção do risco e aos indivíduos mais suscetíveis de ser afetados.

No contexto da doença de Huntington, Kessler e Bloch (1989) descreveram o processo de pré-seleção, através do qual um elemento da família (tipicamente da geração mais nova) é selecionado como quem mais provavelmente irá desenvolver a doença, fundado em semelhanças físicas ou atitudinais com o indivíduo afetado quando do aparecimento dos primeiros sintomas. Sublinha-se o caráter inconsciente do processo, funcionando como forma de reduzir a incerteza inerente à eclosão doença. Werner-Lin (2007) descreve um processo semelhante em famílias com elevada suscetibilidade a cancro da mama e ovários. Bowen (1978, citado em McDaniel, 2005) relata o fenómeno da projeção familiar para designar os padrões de transmissão transgeracional na família, através dos quais conflitos não-resolvidos, papéis e tarefas são perpetuados através das gerações.

Percursos da informação genética: do laboratório à família

A centralidade da família na prática do aconselhamento genético manifesta-se através da mais básica técnica usada em genética clínica: a análise da história familiar (ou *pedigree*). A sua proeminência no aconselhamento genético é: instrumental, pois envolve o desenho da “árvore genealógica” da família, compreendendo usualmente três gerações, num processo análogo ao genograma familiar, classicamente utilizado em terapia familiar para organizar informação biológica, psicológica e relacional da família (McGoldrick & Gerson, 1987); processual, porque integra a dinâmica da consulta, na determinação do risco genético e consequente elegibilidade para a realização de testes genéticos, incluindo a indicação de outros familiares potencialmente em risco; e relacional, pois é uma tarefa que tende a envolver mais do que um elemento (os consultandos podem desconhecer ou recordar toda a informação, necessitando de contactar outros familiares para recolher informações adicionais) (Boenink, 2007). Vários investigadores no contexto da genética psicossocial sugeriram adaptações do uso do genograma no aconselhamento genético, para auxiliar os consultandos acerca dos membros da família que poderiam beneficiar da informação genética na gestão da saúde (Daly *et al.*, 1999; Eunupu, 1997). O CEGRM (*Colored Eco-Genetic Relationship Map*) (Peters, Hoskins, Prindiville, Kenen & Greene, 2006) é útil para clínicos e investigadores: anota informação psicossocial para a avaliação do risco genético na família através de cores e símbolos (ao invés das notações relacionais típicas do genograma); e identifica o mapa relacional do indivíduo, especificando recursos e trocas interpessoais com familiares e outros significativos, nomeadamente os implicados na gestão emocional, relacional e instrumental do risco genético.

Entre dever, altruísmo e ética intergeracional

É na complexa rede intrafamiliar que a informação genética é (ou não) disseminada (Gaaf & Bylund, 2010). Clínicos e investigadores têm demonstrado que a família influencia e é influenciada pelo sentido, resposta e uso da informação genética durante a experiência do aconselhamento genético (Doukas, 2003; McDaniel, 2005). A

responsabilidade de informar os elementos da família potencialmente em risco recai tipicamente sobre o consultando (Claes *et al.*, 2003; Keenan *et al.*, 2005; Wilson *et al.*, 2004). A forma como o processo de comunicação intrafamiliar se desenrola depende de vários fatores, entre os quais: percepção do risco pelos membros da família, estratégias e estilos comunicacionais e impacto da informação genética nas relações familiares. Trata-se de um processo complexo, que envolve a percepção interindividual sobre os fatores descritos, a capacidade de explicação da informação genética e o modo como é compreendida e recordada (Gaff *et al.*, 2007; Roshanai *et al.*, 2010). A comunicação intrafamiliar em torno da natureza hereditária da doença e dos resultados dos testes genéticos assume importância, pois influencia os comportamentos de outros familiares na gestão da saúde, nomeadamente na adoção de medidas de vigilância e rastreio e no acesso ao aconselhamento genético (Ersig, Williams, Hadley & Koehly, 2009; McCaan *et al.*, 2009).

Estudos descrevem o modo como o risco genético molda padrões decisórios e obrigações em famílias de indivíduos afetados ou em risco (Featherstone, Atkinson, Bharadwaj & Clarke, 2006; Rhodes, 1998). Alguns autores oriundos das ciências sociais cunharam a ideia de “responsabilidade genética” ou “prudência genética” para descrever o caráter “obrigacionista” de os indivíduos estarem informados sobre a sua eventual suscetibilidade genética, revelarem informação relevante aos familiares potencialmente em risco e adotarem medidas de vigilância e monitorização médicas para modelarem o seu risco genético (Kenen, 1996; Novas & Rose, 2000; Petersen & Lupton, 1996). Estas noções ilustram o imperativo da biomedicalização e das “políticas da saúde positiva” (Clarke *et al.*, 2009; Filipe, 2010) e estendem a identidade genética individual até novos modos de solidariedade na gestão da saúde. A responsabilidade da gestão e prevenção do risco genético não é uma tarefa individual; reveste-se de contornos coletivos, como uma “obrigação” ou “dever” familiar em que os indivíduos são responsáveis pela sua saúde e a dos outros (Hallowell, 1999; Lemke, 2007). É relevante sublinhar que as estruturas tradicionais de família e parentesco ocidentais tendem a vigorar: as mulheres são as “guardiãs” e “transmissoras” da informação familiar, responsáveis pela saúde da família e manutenção dos laços (Richards, 1996), assumindo preponderância na transmissão da informação e revelação do risco genético (d’Agincourt-Canning, 2001).

Redes sociais e risco genético

A estreita ligação entre vínculos interpessoais e saúde física e mental tem sido destacada (Berkman, Glass, Brissette & Seeman, 2000; Bloom, Steward, Johnston, Banks & Fobair, 2001). A extensão das trocas de recursos a nível intrafamiliar e social influencia o bem-estar emocional e o modo como os indivíduos agem sobre a gestão da saúde, inclusive no contexto de doenças genéticas (Kenen, Ardern-Jones & Eeles, 2006; Werner Lin, 2008). Vários estudos com famílias afetadas por cancro hereditários demonstram que fatores como o apoio emocional, acesso a informação e encorajamento para a deteção precoce e medidas preventivas assumem importância decisiva na adaptação psicossocial de indivíduos e famílias (Ersig, Williams, Hadley & Koehely, 2009; Hughes *et al.*, 2002; Koehly *et al.*, 2003; 2009; McCaan *et al.*, 2009); e influenciam o envolvimento no aconselhamento genético (Peterson, Watts & Koehly, 2003). Mas a importância dos aspetos relacionais extravasa as redes familiares: o papel de outros significativos no confronto com doenças genéticas (Kenen, Ardern-Jones & Eeles, 2004) e o contacto com indivíduos e famílias a viverem circunstâncias semelhantes contribuem para aumentar o sentimento de bem-estar, proximidade emocional e sensação de controlo sobre a gestão da saúde; isto de acordo com participantes em grupos de discussão multifamiliares dirigido a famílias com suscetibilidade acrescida a cancro hereditários (Mendes, 2010; 2011).

O interesse crescente em torno do papel das associações de familiares e de doentes na governação da saúde e da participação pública no conhecimento sobre a saúde e doença aponta também para importantes formas de perspetivar as redes sociais no domínio da saúde (Filipe, 2009). O antropólogo Paul Rabinow formulou o termo *biosocialidade* para designar a emergência de novas comunidades sociais em torno de condições biológicas particulares. A atividade das associações de doentes e de familiares de doentes enquanto atores coletivos na governação da saúde configuram redes (bio)sociais de indivíduos geneticamente em risco que emergem enquanto entidades comunitárias fora do espectro médico-profissional, podendo assumir a forma de grupos de suporte para pacientes e/ou familiares, fóruns na Internet ou coligações de organizações (Raz, 2010). Os objetivos destas “alianças genéticas” incluem: participação nos mecanismos decisórios públicos, juntamente com os profissionais e outros agentes; desenvolvimento de campanhas de literacia genética promotoras de decisões informadas sobre a utilização de serviços

genéticos e biotecnológicos; promoção de direitos dos pacientes e de medidas antiestigmatização; e comunicação junto dos profissionais de saúde das necessidades e recursos de indivíduos geneticamente em risco e suas famílias (Raz, 2010); McAllister, Dunn & Todd, 2010) incluíram representantes de associações de doentes no seu estudo sobre a validação e relevância do *empowerment* enquanto constructo individual qualitativo da avaliação dos serviços de genética. Rabeharisoa (2006) descreveu o caso exemplar da Associação Francesa de Distrofia Muscular que gere a sua política de investigação e envolve doentes e familiares como “peritos em experiências”, enquanto parceiros dos especialistas médicos, produzindo em conjunto conhecimento sobre a doença, cuidados e terapias. Em Portugal, a abertura de novos espaços de participação para doentes fora do âmbito profissional médico é ainda limitada, embora, como afirmam Nunes, Filipe e Matias (2008: 3), possam desempenhar um papel relevante no futuro: “As associações de doentes promovem práticas inovadoras de mediação entre participantes heterogêneos no campo da saúde, como os profissionais e as instituições de prestação de cuidados, os governantes e decisores políticos, as comunidades científicas e de investigação, os prestadores de cuidados não-convencionais e a indústria farmacêutica”.

Redes familiares intergeracionais e saúde: *coping* comunal, construção narrativa e influência social

Devido aos avanços tecnocientíficos na identificação e associação de variantes genéticas a doenças específicas, a medicina tenderá a focar-se cada vez mais na família e não apenas no indivíduo (Finkler, Skrzynia & Evans, 2003). O estudo das redes familiares e sociais no âmbito da adaptação às doenças hereditárias tem sido apontado como uma linha de investigação importante na provisão de serviços psicossociais no aconselhamento genético. Como o risco genético de contrair uma doença pode abranger vários familiares, o conceito de *coping* comunal tem sido usado como enquadramento teórico nalguns estudos (Koehly *et al.*, 2008; Ashida *et al.*, 2011). O *coping* comunal pressupõe que os membros da família, perante a perceção de um *stressor* comum, comuniquem e desenvolvam ações coletivas para ultrapassarem a situação. Em famílias com elevada suscetibilidade genética a cancro hereditários, esforços cooperativos na rede relacional intrafamiliar podem

revelar-se um recurso decisivo na gestão bem sucedida da saúde. Por exemplo, destacam-se na perspectiva de suporte instrumental, a disseminação da informação sobre risco genético pelos familiares (que poderão beneficiar de aconselhamento genético), a provisão de apoio informativo e acesso a contactos de profissionais de saúde ou de centros clínicos. O encorajamento ao envolvimento em medidas de vigilância e monitorização do risco, incluindo a realização de testes genéticos, emergem como funções importantes de suporte emocional. O *coping* comunal designa o processo coletivo de suporte recíproco e interativo em que famílias e grupos se envolvem para enfrentar uma ameaça percebida como sendo comum aos seus membros (Lyons, Mickelson, Sullivan & Coyne, 1998). Uma orientação comunal pode ser relevante para fazer face às exigências psicossociais das doenças hereditárias.

As narrativas contribuem para a criação de significado e de identidade; organizam a vida familiar através da manutenção de estabilidade e conexão entre os elementos; enfatizam significados partilhados e potenciam a expressividade emocional ao longo das gerações (Hoffman, 1990). Narrativas intergeracionais ativam a continuidade simbólica pela invocação de mitos familiares que moldam o comportamento e a interação familiar; o acesso ao passado da vida familiar em no contexto da doença hereditária é fundamental (Werner-Lin & Gardner, 2009); estudos qualitativos que focam a adaptação psicossocial ao risco genético têm enfatizado o papel da construção narrativa (Palmquist *et al.*, 2010; Sanders, Campbell, Donovan & Sharp, 2007). Os mais velhos representam veículos privilegiados na construção narrativa através do conhecimento experiencial adquirido, aspeto que a investigação sugere como relevante na perceção e gestão familiar do risco, tomando precedência face a estimativas objetivas provenientes do encontro médico (d'Agincourt-Canning, 2005). É crível que os elementos mais idosos possam ter adquirido recursos de *coping* valiosos através das suas experiências com a doença (no próprio e/ou nos familiares), podendo transmitir esses recursos às gerações mais novas.

A doença “que corre na família” enforma histórias de sofrimento e incerteza que perpassam as gerações. O sistema de crenças da família desenvolve-se a partir de experiências e tradições partilhadas entre os membros, que sustentam modelos explicativos sobre determinado evento ou condição. As famílias tendem a alocar papéis aos seus membros, como “guiões” (*scripts*) familiares, traduzindo as construções, histórias e

crenças sobre as relações familiares, que refletem a interpretação da família sobre a sua história no confronto com a realidade (Reiss, 1981).

Perante contextos familiares pautados por incerteza e ambiguidade (*e.g.*, aguardar por resultados de testes genéticos ou a tomada de decisões para a realização de cirurgias profiláticas), a criação de uma narrativa coerente e funcional entre passado, presente e futuro pode ser relevante para fortalecer a identidade familiar e uma gestão harmoniosa da incerteza face ao futuro, nomeadamente na criação de significado para a vulnerabilidade. O papel dos mais velhos na gestão familiar de crises, como no caso da emergência de doenças crónicas e hereditárias, pode ser preponderante, no contexto familiar e comunitário. Num estudo em que se exploraram crenças sobre as causas das doenças genéticas infantis na África do Sul (Penn, Watermeyer, MacDonald & Moabelo, 2010), o papel dos avós (particularmente da avó materna) emergiu enquanto repositório fundamental de competências na atribuição de significados para a deficiência ou doença das crianças e também como cuidadores. A sua influência é associada à sabedoria e à autoridade moral na significação narrativa das doenças, desempenhando um papel de relevo na coesão identitária da família e tomada de decisões no âmbito do aconselhamento genético. Considerando que as doenças hereditárias envolvem elementos da família alargada, estes dados suportam os idosos enquanto importante recurso relacional na provisão de suporte social. Os idosos da família são frequentemente os primeiros a ser consultados quando surge uma doença na família, sendo cruciais na gestão das expectativas e tomada de decisões face a tratamentos e na prestação de suporte emocional (Forrest *et al.*, 2003). Estes dados corroboram que a influência social dos elementos mais velhos tende a ser percecionada como mais importante, por comparação à dos elementos mais novos da rede familiar, algo também verificado num estudo sobre o envolvimento em rastreios para doença cardiovascular e diabetes (Ashida, Wilkinson & Koehly, 2010). As intervenções para a promoção de comportamentos para a saúde em contexto comunitário evidenciaram a influência decisiva na sua eficácia da presença de “conselheiros de saúde” (Hinton, Downey, Lisovicz, Mayfield-Johnson & White-Johnson, 2005), dados que deixam antever o potencial da inclusão dos elementos idosos em intervenções familiares para o incremento da comunicação sobre saúde, em particular sobre a informação genética.

Papel dos mais velhos na comunicação intrafamiliar sobre informação genética

A gestão familiar do risco genético encerra especificidades psicossociais a que é necessário atender. Alguns estudos descrevem os elementos mais velhos como vivenciando fortes sentimentos de culpa pela transmissão das mutações genéticas à descendência. Anido, Carlsson, e Sherman (2007) identificaram, numa análise qualitativa sobre as atitudes de mães portadoras da mutação genética predisponente a X frágil, o tema “a culpa dos avós”; algumas mulheres participantes referiam que as suas mães transmitiam uma narrativa semelhante, de autorresponsabilização pelo “destino” da família. Dados semelhantes foram encontrados num estudo que explorou a experiência familiar do risco e aconselhamento genético em cancros hereditários (Mendes & Sousa, 2011); alguns comentários evidenciaram-se: “todos os dias pergunto a Deus porquê!...é algo que trago comigo desde que tudo isto (o estudo genético da família) começou”. Para além dos aspetos emocionais, o estudo descreveu algumas funções na rede familiar atribuídas aos mais velhos. O mesmo estudo mencionou o papel aglutinador da matriarca de uma família com suscetibilidade genética acrescida a cancro colorectal não-polipódico hereditário em prol da saúde familiar ao apelar para o envolvimento no aconselhamento genético dos filhos. Mesmo quando os canais comunicacionais estão bloqueados por via do conflito entre os irmãos, o elemento mais idoso da família utilizou a sua influência para promover um “consenso preventivo” face à saúde da família (que incluía o envolvimento no aconselhamento genético), mediando o conflito em prol do “bem de todos”. Este exemplo mostra o potencial do envolvimento dos familiares mais idosos em intervenções dirigidas à comunicação familiar na saúde.

A literatura tem evidenciado os perfis de transmissão da informação genética através de estudos fundados na análise das trocas comunicacionais a nível intrafamiliar, bem como recorrendo a metodologias de análise de redes sociais pessoais. Koehly e colaboradores (2009) identificaram algumas características das funções de “pesquisador”, “disseminador” e “bloqueador” da comunicação intrafamiliar sobre a saúde em famílias com risco acrescido a cancros hereditários. Os autores verificaram a existência de padrões intergeracionais no processo comunicacional, envolvendo a família nuclear corresidente, família de origem e família alargada. Outros estudos identificaram os avós ou outros

elementos da geração idosa como desempenhando um papel importante na resposta a dúvidas dos netos sobre genealogia e biologia (Driessnack, 2009).

Para além do papel “classicamente” apontado na literatura enquanto provedores de recursos materiais, afeto e solidariedade às gerações mais novas, Bengston (2001) descreveu o suporte social prestado pelos elementos idosos orientado por um fluxo dos mais velhos para os mais novos. No contexto das famílias que lidam com doenças hereditárias, o papel das pessoas idosas é descrito enquanto encorajadores dos familiares para o envolvimento no aconselhamento genético e realização de testes genéticos (em especial das gerações mais novas) e na adoção de comportamentos para a saúde, nomeadamente medidas de vigilância e rastreio (Ashida *et al.*, 2011; Ersig *et al.*, 2009; McCaan *et al.*, 2009; Mendes & Sousa, 2011). Mendes e Sousa (2011) descrevem o papel dos elementos mais idosos da família enquanto “guardiães da história médica da família”, pelo seu conhecimento privilegiado de circunstâncias de saúde de elementos das gerações mais velhas aos quais não é possível aceder (muitas vezes porque já morreram). A análise da experiência familiar, em particular da disseminação da informação genética na rede familiar, revelou funções e papéis equiparáveis com o estudo da família multigeracional e relações intergeracionais descrito por Vicente (2010), designadamente à função de “guardião das memórias familiares”. Esta função assume grande importância aquando da construção do *pedigree* e na recolha da informação sobre o historial médico da família, pois é a partir daí que se avalia o grau do risco genético do consultando e a sua elegibilidade para a realização (ou não) de testes genéticos e posterior gestão do risco. A partir da construção do *pedigree*, pode determinar-se, ainda, o risco potencial de outros familiares consanguíneos e a pertinência do seu envolvimento no aconselhamento genético. A comunicação intrafamiliar pode revestir-se, por conseguinte, de uma oportunidade para a adequada gestão do risco genético e também para a promoção de redes familiares de suporte social e de reforço dos laços familiares (Hughes *et al.*, 2002).

Considerações finais

A investigação sobre as funções e papéis familiares na comunicação intr-familiar da informação genética sugere que a inclusão de elementos pertencentes à família de origem e às gerações mais idosas pode ser um contributo decisivo: na eficácia da disseminação da informação genética pela rede familiar; na sensibilização para a adoção de medidas preventivas de vigilância e comportamentos mais saudáveis nos elementos da família. A possibilidade de os mais velhos poderem participar proactivamente enquanto facilitadores de recursos emocionais e instrumentais para os elementos mais novos, e não somente enquanto recetores de suporte devido à sua situação de potencial vulnerabilidade, fomenta, reciprocamente, a melhoria da sua saúde através da promoção de contactos sociais com familiares. Com algumas exceções (Ashida *et al.*, 2011; Lehmann, Speight & Kerzin-Storarr, 2011), a investigação psicossocial no âmbito do risco e aconselhamento genético tende a focar-se em indivíduos com “idade reprodutiva”, negligenciando um enfoque em elementos idosos. O envolvimento dos mais velhos na gestão familiar do risco genético reveste-se de enorme potencial enquanto facilitador de recursos sociais para os familiares e para o processo de aconselhamento genético. Pesquisas futuras sobre como mobilizar as pessoas idosas neste processo e de como a rede familiar pode potenciar a sua mobilização assumem enorme significado na senda de contributos efetivos para a gestão do risco genético.

Referências

- Anido, A., Carlsson, L.M. & Sherman, S.L. (2007). Attitudes towards fragile X mutation carrier testing from women identified in a general population survey. *Journal of Genetic Counseling*, 16(1): 97-104.
- Ashida, S., Hadley, D.W., Goergen, A.F., Skapinsky, K.F., Devlin, H.C. & Koehly, L.M. (2011). The importance of older family members in providing social resources and promoting cancer screening in families with a hereditary cancer syndrome. *The Gerontologist*, 51(6): 833-42.
- Ashida, S., Wilkinson, A.V. & Koehly, L.M. (2010). Motivation for health screening: evaluation of social influence among Mexican-American adults. *American Journal of Preventive Medicine*, 38(4): 396-402.

Bengston, B.L. (2001). Beyond the nuclear family: the increasing importance of intergenerational relationships in American society. *Journal of Marriage and the Family*, 63(1): 1-16.

Berkman, L.F., Glass, T., Brissette, I. & Seeman, T.E. (2000). From social integration to health: Durkheim in the new millennium. *Social Science & Medicine*, 51: 843-57.

Bloom, J., Steward, S.L., Johnston, M., Banks, P. & Fobair, P. (2001). Sources of support and the physical and mental well-being of young women with breast cancer. *Social Science & Medicine*, 53: 1513-24.

Boenink, M. (2007). Genetic diagnostics for hereditary breast cancer: displacement of uncertainty and responsibility. In: Vries, G.de & Horstman, K. (Eds.). *Genetics from Laboratory to Society: societal learning as an alternative to regulation*: 37-63. New York: Palgrave/Macmillan.

Claes, E., Evers-Kiebooms, G., Boogaerts, A., Decruyenaere, M., Denayer, L. & Legius, E.W. (2003). Communication with close and distant relatives in the context of genetic testing for hereditary breast and ovarian cancer in cancer patients. *American Journal of Human Genetics*, 116A: 11-9.

Clarke, A.E., Shim, J.K., Shostak, S. & Nelson, A. (2009). Biomedicalising genetic health, diseases and identities. In: Atkinson, P.; Glasner, P. Lock & M. (Eds.). *Handbook of genetics and society: mapping the new genomic era*: 21-40. New York: Routledge.

Collins, F.S., Green, E., Guttmacher, A.E. & Guyer, M.S. (2003). A vision for the future of genomic research. *Nature*, 422: 835-47.

d'Agincourt-Canning, L. (2001). Experiences of genetic risk: disclosure and the gendering of responsibility. *Bioethics*, 15(3): 231-47.

d'Agincourt-Canning, L. (2005). The effect of experiential knowledge on construction of risk perception in hereditary breast/ovarian cancer. *Journal of Genetic Counseling*, 14(1): 55-69.

Daly, M., Farmer, J., Harrop-Stein, C., Montgomery, S., Itzen, M., Costalas, M., Rogatko, A. et al. (1999). Exploring family relationships in cancer risk counselling using the genogram. *Cancer Epidemiology, Biomarkers & Prevention*, 8: 393-8.

Driessnack, M. (2009). Using the Colored Eco-Genetic Relationship Map with children. *Nursing Research*, 58(5): 304-11.

Doukas, D.J. (2003). Genetics providers and the family covenant: connecting individuals with their families. *Genetic Testing*, 7(4): 315-21.

Ersig, A.L., Williams, J.K., Hadley, D.W. & Koehly, L.M. (2009). Communication, encouragement, and cancer screening in families with and without mutations for hereditary nonpolyposis colorectal cancer: a pilot study. *Genetics in Medicine*, 11(19): 728-34.

Eunupu, D. (1997). Systemically-based psychotherapeutic techniques in genetic counselling. *Journal of Genetic Counseling*, 6(1): 1-20.

Evers-Kiebooms, G., Welkenhysen, M., Claes, E., Decruyenaere, M. & Denayer, L. (2000). The psychological complexity of predictive testing for late onset neurogenetic diseases and hereditary cancers. *Social Science and Medicine*, 51: 831-41.

- Featherstone, H., Atkinson, P., Bharadwaj, A. & Clarke, A. (2006). *Risky relations: family, kinship and the new genetics*. Oxford: Berg.
- Filipe, Â.M. (2009). Actores colectivos e os seus projectos para a saúde: o caso das associações de doentes em Portugal. *Revista de Humanidades Médicas & Estudios Sociales de la Ciencia y la Tecnología*, 1(2): 1-48.
- Filipe, Â.M. (2010). Entre bios e polis? Debates contemporâneos sobre saúde, biomedicina e biocidadania. *Prisma Jurídico*, 9(1): 75-89.
- Finkler, K., Skrzynia, C. & Evans, J.P. (2003). The new genetics and its consequences for family, kinship, medicine and medical genetics. *Social Science & Medicine*, 57(3): 403-12.
- Forrest, K., Simpson, S., Wilson, B., van Teijlingen, E., McKee, L., Haites, N. *et al.* (2003). To tell or not to tell: barriers and facilitators in family communication about genetic risk. *Clinical Genetics*, 64(4): 317-26.
- Gaff, C. & Bylund, C. (Eds.). (2010). *Family communication about genetics*. New York: Oxford University Press.
- Gaff, C.L., Clarke, A.J., Atkinson, P., Silvell, S., Elwyn, G., Iredale, R., Thornton, H., ..., Edwards, A. (2007). Process and outcome in communication of genetic information within families: a systematic review. *European Journal of Human Genetics*, 15(10): 999-1011.
- Hallowell, N. (1999). Doing the right thing: genetic risk and responsibility. In: Gabe, J. & Conrad, P. (Eds.). *Sociological perspectives on the new genetics*: 97-120. Oxford: Blackwell Publishers.
- Harper, P. (1993). Psychosocial genetics: an emerging scientific discipline. *Journal of Medical Genetics*, 30(7): 537.
- Hinton, A., Downey, J., Lisovicz, N., Mayfield-Johnson, S. & White-Johnson, F. (2005). The community health advisor program and the deep South network for cancer control: health promoting programs for volunteer community health advisors. *Family, Community & Health*, 28(1): 20-7.
- Hughes, C., Lerman, C., Schwartz, M., Peshkin, B.N., Wenzel, L., Narod, S., Corio, C., ... Main, D. (2002). All in the family: evaluation of the process and content of sisters' communication about BRCA1 and BRCA2 genetic test results. *American Journal of Human Genetics*, 107(2): 143-50.
- Kenen, R. (1996). The at-risk health status and technology: a diagnostic invitation and the 'gift' of knowing. *Social Science & Medicine*, 42(11): 1545-53.
- Kenen, R., Arden-Jones, A. & Eeles, R. (2004). Healthy women from suspected hereditary breast and ovarian cancer families: the significant others in their lives. *European Journal of Cancer Care*, 13(2): 169-79.
- Kenen, R., Arden-Jones, A. & Eeles, R. (2006). "Social separation" among women under 40 years of age diagnosed with breast cancer and carrying a BRCA1 or BRCA2 mutation. *Journal of Genetic Counseling*, 15(3): 149-62.
- Keenan, K.F., Simpson, S.A., Wilson, B.J., Van Teijlingen, E.R., McKee, L., Haites, N. & Matthews, E. (2005). 'It's in their blood not mine': who's responsible for (not) telling relatives about genetic risk? *Health, Risk & Society*, 7(3): 209-26.

- Kessler, S. & Bloch, M. (1989). Social system responses to Huntington disease. *Family Process*, 28(1): 59-68.
- Koehly, L.M., Peters, J., Kenen, R., Hoskins, L., Ersig, A., Kuhn, N., Loud, J.T. & Greene, M. (2009). Characteristics of health information gatherers, disseminators, and blockers within families at risk of hereditary cancer: implications for family health communication interventions. *American Journal of Public Health*, 99(12): 2203-9.
- Koehly, L.M., Peters, J., Kuhn, N., Hoskins, N., Letocha, A., Kenen, R., Loud, J. & Greene, M. (2008). Sisters in hereditary breast and ovarian cancer families: communal coping, social integration, and psychological well-being. *Psycho-Oncology*, 17(8): 812-21.
- Koehly, L.M., Peterson, S.K., Watts, B.G., Kempf, K.K., Vernon, S.W. & Gritz, E.R. (2003). A social network analysis of communication about hereditary nonpolyposis colorectal cancer genetic testing and family functioning. *Cancer Epidemiology, Biomarkers & Prevention*, 12(4): 304-13.
- Lehmann, A., Speight, B.S. & Kerzin-Storarr, L. (2011). Extended family impact of genetic testing: the experience of X-linked carrier grandmothers. *Journal of Genetic Counseling*, 20(4): 365-73.
- Lemke, T. (2007). Susceptible individuals and risky rights: dimensions of genetic responsibility. In: Burri, R.V. & Dumit, J. (Eds.) *Biomedicine as culture: instrumental practices, technoscientific knowledge, and modes of life*: 151-66. New York: Routledge.
- Lyons, R.F., Mickelson, K.D., Sullivan, M.J. & Coyne, J.C. (1998). Coping as a communal process. *Journal of Social and Personal Relationships*, 15(5): 579-605.
- McAllister, M., Dunn, G. & Todd, C. (2010). Empowerment: qualitative underpinning of a new clinical genetics-specific patient-reported outcome. *European Journal of Human Genetics*, 19(2): 125-30.
- McCann, S., MacAuley, D., Barnett, Y., Bunting, B., Bradley, A., Jeffers, L. *et al.* (2009). Family communication, genetic testing and colonoscopy screening in hereditary non-polyposis colon cancer: a qualitative study. *Psychooncology*, 18: 1208-15.
- McDaniel, S. (2005). The psychotherapy of genetics. *Family Process*, 44(1): 25-44.
- McGoldrick, M. & Gerson, R. (1987). *Genogramas en la evaluación familiar*. Barcelona: Gedisa.
- Mendes, Á., Chiquelho, R., Santos, T.A. and Sousa, L. (2010). Family matters: examining a multi-family group intervention for women with BRCA mutations in the scope of genetic counselling. *Journal of Community Genetics*, 1(4): 161-8.
- Mendes, Á., Chiquelho, R., Santos, T.A. and Sousa, L. (2011). Embracing family support in genetic counselling: a multi-family discussion group for colorectal cancer at-risk individuals and their families. *Journal of Family Therapy* (aceite para publicação).
- Mendes, Á. & Sousa, L. (2011). Families' experiences of oncogenetic counselling: accounts from a heterogeneous hereditary cancer risk population. *Familial Cancer* (submetido).
- Meiser, B. (2005). Psychological impact of genetic testing for cancer susceptibility: an update of the literature. *Psycho-Oncology*, 14(12): 1060-74.

Novas, C. & Rose, N. (2000). Genetic risk and the birth of the somatic individual. *Economy & Society*, 29(4): 485-513.

Nunes, J.A., Filipe, Â. & Matias, M. (2008). Saúde e novas formas de governação. *Janus*. Recuperado em 05 setembro, 2011, de http://www.janusonline.pt/2008/2008_3_6.html.

Palmquist, A., Koehly, L.M., Peterson, S.K., Shegog, M., Vernon, S. & Gritz, E. (2010)(na internet está como 2010). "The cancer bond": exploring the formation of cancer risk Perception in families with Lynch syndrome. *Journal of Genetic Counseling*, 19(5): 473-86.

Penn, C., Watermeyer, J., MacDonald, C. & Moabelo, C. (2010). Grandmothers as gems of genetic wisdom: exploring South African traditional beliefs about the causes of childhood genetic disorders. *Journal of Genetic Counseling*, 19(1): 9-21.

Peters, J.A.; Hoskins, L.; Prindiville, S.; Kenen, R. & Greene, M.H. (2006, nov.). Evolution of the colored eco-genetic relationship map (CEGRM) for assessing social functioning in women in hereditary breast-ovarian (HBOC) families. *J. Genet Couns*, 15(6): 477-89.

Petersen, A. & Lupton, D. (Eds.). (1996). *The new public health: discourses, knowledges, strategies: health and self in the age of risk*. London: Sage.

Peterson, S.K., Watts, B.G. & Koehly, L.M. (2003). How families communicate about HNPCC genetic testing: findings from a qualitative study. *American Journal of Medical Genetics*, 119C(1): 78-86.

Rabeharisoa, V. (2006). From representation to mediation: the shaping of collective mobilization on muscular dystrophy in France. *Social Science & Medicine*, 62(3): 564-76.

Raz, A.E. (2010). *Community genetics and genetic alliances: eugenics, carrier testing and networks of risk*. London: Routledge.

Reiss, D. (1981). *The family's construction of reality*. Cambridge: Harvard University Press.

Richards, M. (1996). Families, kinship and genetics. In: Marteau, T. & Richards, M. (Eds.). *The troubled helix: social and psychological implications of the new human genetics*: 249-73. Cambridge: Cambridge University Press.

Resta, R.G., Biesecker, B.B., Bennett, R.L., Blum, S., Estabrooks, H.S., Strecker, M.N. & Williams J.L. (2006). A new definition of genetic counseling: National Society of Genetic Counselors' Task Force report. *Journal of Genetic Counseling*, 15(2): 77-83.

Rhodes, R. (1998). Genetic links, family ties, and social bonds: rights and responsibilities in the face of genetic knowledge. *Journal of Medical Philosophy*, 23(1): 10-30.

Rolim, L. I. (2007). *Aspectos psicossociais em medicina preditiva: atitudes face a testes genéticos*. Tese de doutoramento em Psicologia/Psicologia da Saúde não publicada. Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação da Universidade de Coimbra, Coimbra.

Roshanai, A.H. , Lampic, C. , Rosenquist, R. & Nordin, K. (2010). Disclosing genetic information within families: perspectives of counselees and their at-risk relatives. *Familial Cancer*, 9(4): 669-79.

Ruffié, J. (1994). *O nascimento da medicina preditiva*. Lisboa: Instituto Piaget.

Sanders, T., Campbell, R., Donovan, J. & Sharp, D. (2007). Narrative accounts of hereditary risk: knowledge about family history, lay theories of disease, and “internal” and “external” causation. *Qualitative Health Research*, 17(4): 510-20.

Vicente, H. (2010). *Família multigeracional e relações intergeracionais: perspectiva sistémica*. Tese de doutoramento em Ciências da Saúde não publicada. Secção Autónoma de Ciências da Saúde da Universidade de Aveiro, Aveiro.

Werner-Lin, A. (2007). Danger zones: risk perceptions of young women from families with hereditary breast and ovarian cancer. *Family Process*, 46(3): 335-49.

Werner-Lin, A. (2008). Formal and informal support needs of young women with *BRCA* mutations. *Journal of Psychosocial Oncology*, 26(4): 111-33.

Wilson, B.J., Forrest, K., Teijlingen, E.R, McKee, L., Haites, N., Matthews, E. *et al.* (2004). Family communication about genetic risk: the little that is known. *Community Genetics*, 7(1): 15-24.

Zagalo-Cardoso, J. & Rolim, L. (2005). Aspectos psicossociais da medicina preditiva: revisão da literatura sobre testes de riscos genéticos. *Psicologia, Saúde & Doenças*, 6(1): 3-34.

Álvaro Mendes - Licenciado em Psicologia; Terapeuta Familiar; Doutorando em Ciências da Saúde; Grupo de investigação Família, Saúde e Comunidade; Departamento de Ciências da Saúde, Universidade de Aveiro, Portugal.

E.mail: alvarofmendes@ua.pt