

Aconselhamento genético, consanguinidade e risco de recorrência — o que o pediatra orienta

Herança e riscos de recorrência, consanguinidade, teste de portador, diagnóstico pré-natal e pré-implantacional, teste em menores, achados secundários, LGPD e comunicação

Por **Dr. José Roberto Stefani** — Pediatra (RQE 36.710) e Neonatologista (RQE 367.101) · CRM/SP 43.076

Professor do Centro Universitário Max Planck

Referências: SBP, Ministério da Saúde, AAP, NICE, AEP, Johns Hopkins, Harvard, Oxford e Cambridge · Revisão: setembro de 2026

Gravidade em semáforo (● leve · ● moderada · ● grave), conduta ambulatorial e critérios para encaminhar ao especialista, ao pronto-socorro ou internar, com a comparação entre SBP/Ministério da Saúde e as referências internacionais (convergências e divergências).  [Baixar em PDF](#)

CONTEÚDO

1. O que é e como se apresenta
2. Classificação de gravidade
3. Diagnóstico no consultório
4. Tratamento e seguimento
5. Quando encaminhar ao pronto-socorro ou internar
6. Orientações de retorno e sinais de alerta para a família
7. Comparação com as referências
8. Fontes

EM RESUMO

Aconselhar é comunicar diagnóstico, herança, **risco de recorrência** e opções (SBP, Diretrizes nº 55/2023). O pediatra orienta o essencial: na herança **autossômica dominante**, 50% a cada gestação quando um dos pais é afetado; na **recessiva**, 25% quando ambos são portadores; na **ligada ao X**, 50% dos filhos homens de mãe portadora; na **mitocondrial**, só pela mãe, risco imprevisível; na **multifatorial**, em geral 2–5%. **Primos de primeiro grau** têm risco adicional de cerca de 2–3% (NSGC: 1,7–2,8%) sobre o risco basal de qualquer casal. Criança assintomática **não deve ser testada** para doença de início adulto nem para estado de portador (AAP/ACMG 2013; ASHG 2015). Dado genético é **dado pessoal sensível** (LGPD). Risco esclarecido segue com o pediatra (🟢); diagnóstico novo, consanguinidade com história familiar, portador ou gestação de risco vão à **genética médica** ou ao **serviço de referência em doenças raras** (🟡, com prioridade na gestação). Recém-nascido de risco com sinais de descompensação vai ao **pronto-socorro** (🔴).

1. O que é e como se apresenta

É feito por **equipe capacitada, com médico geneticista** (SBP 2023), e é **não diretivo**: informa riscos e opções, sem decidir pela família. A demanda chega após um diagnóstico no filho, antes de uma gestação, por um exame (traço na triagem, variante de significado incerto — VUS, achado secundário) ou pelo pedido de testar uma criança saudável.

Riscos típicos de recorrência por padrão de herança

HERANÇA	SITUAÇÃO	RISCO A CADA GESTAÇÃO	PONTOS DE ATENÇÃO
Autossômica dominante	Um dos pais afetado	50%	Examinar os pais (penetrância incompleta, expressividade variável)
Autossômica dominante	Variante nova (<i>de novo</i>), pais não afetados	Baixo, mas não nulo	Mosaicismo germinativo
Autossômica recessiva	Ambos os pais portadores	25% afetado; 50% portador; 25% não portador	Irmão saudável de afetado: 2/3 de chance de ser portador
Ligada ao X recessiva	Mãe portadora	50% dos meninos afetados; 50% das meninas portadoras	Pai afetado: filhas portadoras, filhos não afetados
Ligada ao X dominante	Pai afetado	Todas as filhas, nenhum filho	Mãe afetada: 50% dos filhos
Mitocondrial (DNA mitocondrial)	Mãe afetada ou portadora	Imprevisível (heteroplasmia)	O pai não transmite; muitas são de genes nucleares (recessivas)
Multifatorial	Um filho afetado (fenda labial, cardiopatia isolada, defeito do tubo neural)	Em geral 2–5% para irmãos	Sobe com mais afetados e maior gravidade
Cromossômica	Trissomia 21 livre	Ligado à idade materna (SBP 2023)	Translocação: cariótipo dos pais; t(14;21) da mãe 10–15%, do pai 2–5%; 21;21 equilibrada 100% (ver abaixo)

Translocação robertsoniana no Down — teórico × empírico. A SBP (2023) cita 43% (mãe portadora) e 28% (pai), mas esses números (Bint 2011) são **embriões de fertilização in vitro** desequilibrados (portadores de 13;14 e 14;21), não o risco de nascer com Down. Muitas concepções desequilibradas se perdem: o **risco empírico de nascido vivo** na t(14;21) é de **10–15% com mãe portadora e 2–5% com pai portador** (NHS GeNotes 2025); na 21;21 equilibrada, 100% (SBP 2023). O site apresenta os dois: o **empírico** orienta a gestação espontânea; o **dos embriões**, o casal que fará fertilização in vitro com diagnóstico pré-implantacional.

Pedem o geneticista: **expansões de repetições** (X frágil: a pré-mutação materna pode expandir), **imprinting** (Prader-Willi, Angelman) e mosaicismo.

Consanguinidade: casais aparentados (primos de segundo grau ou mais próximos) compartilham alelos herdados de ancestrais comuns, o que aumenta a chance de doença **autossômica recessiva**. Para **primos de primeiro grau** sem doença genética conhecida na família, o risco adicional de defeito congênito ou doença grave na prole é de **1,7–2,8%** acima

do risco basal da população (NSGC 2002). A grande maioria dos filhos é saudável; parentesco mais próximo e consanguinidade repetida elevam o risco.

2. Classificação de gravidade

GRAVIDADE	CRITÉRIOS CLÍNICOS	CONDUTA
● Leve	Risco já esclarecido pelo geneticista; casal consanguíneo sem história familiar ; traço (falciforme, talassemia) já orientado	Seguimento pelo pediatra: heredograma, pré-natal com morfológico e triagem neonatal completa (NSGC 2002); exame ao parceiro do portador; ácido fólico
● Moderada	Diagnóstico genético novo ; consanguinidade com familiar afetado ou perdas de repetição; portador de variante patogênica; VUS ou achado secundário ; translocação; pedido de teste preditivo; gestação em curso com risco	Encaminhar à genética médica ou ao serviço de referência em doenças raras; com prioridade se houver gestação em curso
● Grave	RN de risco (irmão com erro inato de descompensação neonatal, morte neonatal inexplicada) com sinais : letargia, recusa alimentar, vômitos, hipoglicemia, convulsão; teste do pezinho com resultado crítico , mesmo em bebê bem; familiar com risco de suicídio	Pronto-socorro ("Emergências metabólicas e erros inatos"; protocolo de saúde mental do site)

Fatores que elevam a prioridade

- Gestação em curso ou planejada; doença tratável em que o diagnóstico precoce muda o desfecho (erros inatos, AME).
- Consanguinidade repetida; morte infantil inexplicada, natimortos, abortos de repetição.

3. Diagnóstico no consultório

O "exame" do aconselhamento é a **história: heredograma de três gerações** (ver "Quando pensar em doença genética e quais exames pedir"), perguntando **diretamente** se os pais são parentes, e o **laudo** do familiar afetado — sem diagnóstico preciso não há risco preciso.

Teste de portador

- **Indicação:** adultos de família com variante conhecida (cascata), parceiro de portador, casal consanguíneo com familiar afetado; sem história familiar, a triagem de qualquer casal do seu grupo de origem (NSGC 2002). Pannel ampliado negativo reduz, mas não zera, o risco.
- **Traço na triagem neonatal** (FAS, Hb Bart's): não é doença; orientar e oferecer estudo dos pais ("Doença falciforme", "Talassemias").

- **Menor saudável:** não fazer teste de portador a pedido dos pais (AAP/ACMG 2013); a ASHG (2015) não recomenda nem desaconselha no adolescente com história familiar.

Teste genético em menor assintomático

- **Doença de início na infância com conduta preventiva** (polipose adenomatosa familiar, neoplasia endócrina múltipla tipo 2, retinoblastoma hereditário, QT longo): testar.
- **Doença de início adulto sem medida na infância** (doença de Huntington, BRCA1/BRCA2, síndrome de Lynch): **não testar**; adiar até a idade adulta (AAP/ACMG 2013; ASHG 2015; JCGM 2019, Reino Unido; consenso semFYC/AEGH/AEP/SEOM 2022).
- Sem testes diretos ao consumidor (AAP/ACMG 2013); na adoção, os mesmos critérios (ASHG 2015); assentimento sempre que possível.

Diagnóstico diferencial que não pode passar

- Causa **ambiental** tomada por genética (álcool, valproato, isotretinoína, infecção congênita).
- **Dominante com expressão mínima** em um dos pais (neurofibromatose tipo 1): examinar os pais.

4. Tratamento e seguimento

O que é do pediatra

- Explicar a herança com o heredograma e entregar por escrito; garantir **teste do pezinho completo** e **da orelhinha** no RN de risco (NSGC 2002; Lei nº 14.154/2021); **ácido fólico** antes da gestação (tabela); retomar o tema na adolescência e no desejo de gestação.
- **Do geneticista:** riscos complexos, testes, cascata, pré-natal e VUS.

MEDICAMENTO	DOSE	INTERVALO	DURAÇÃO	OBSERVAÇÃO E REFERÊNCIA
Ácido fólico (baixo risco para defeito do tubo neural)	0,4 mg/dia	1x/dia	Pelo menos 1 mês antes da concepção até o fim do 1º trimestre	MS, NT nº 133/2022-CGPAM/DSMI/SAPS/MS
Ácido fólico (alto risco: gestação anterior com defeito do tubo neural)	5 mg/dia	1x/dia	Pelo menos 1 mês antes da concepção até o fim do 1º trimestre	MS, NT nº 133/2022; prescrição e seguimento pelo obstetra

- **Não usar** polivitamínicos para "chegar" à dose alta: excesso de vitamina A, teratogênica (MS, NT nº 133/2022).

Diagnóstico pré-natal e pré-implantacional — aspectos legais no Brasil

- **Rastreamento** (translucência nuchal, morfológico, DNA fetal livre) **não é diagnóstico**; alterado, confirmar por vilo ou amniocentese.
- O diagnóstico pré-natal permite planejar o parto e preparar a família. A interrupção da gestação é legal no Brasil em situações restritas: risco de vida da gestante, gravidez resultante de estupro (Código Penal) e **anencefalia** (STF, ADPF 54, 2012); nas demais anomalias, depende de decisão judicial caso a caso.
- **Pré-implantacional** (CFM, Resolução nº 2.320/2022, seção VI): permitido para selecionar embriões sem alteração causadora de doença, com consentimento, e para **tipagem HLA** compatível com irmão que precise de transplante; **seleção de sexo proibida**, exceto para evitar doença (ligada ao X).

Achados secundários e incidentais

- Exoma e genoma podem revelar variantes **sem relação com a indicação**; lista mínima do ACMG: **SF v3.3 (2025), 84 genes** (câncer hereditário, cardiomiopatias e arritmias, hipercolesterolemia familiar, doenças metabólicas).
- O **termo de consentimento** registra se a família quer recebê-los; a ASHG (2015) aceita a recusa prévia, exceto achado urgente com medida eficaz. Achado de início adulto na criança (BRCA2) revela o risco de um dos pais: entregar com o geneticista (JCGM 2019).
- Consanguinidade não declarada e não paternidade: avisar no pré-teste; comunicar só com aconselhamento.

Privacidade e LGPD

- **Dado genético é dado pessoal sensível** (Lei nº 13.709/2018, art. 5º, II); consentimento específico e destacado ou outra base do art. 11 (tutela da saúde). Dados de criança: **melhor interesse**, consentimento de pelo menos um dos pais (art. 14). Operadoras de planos não podem usar dados de saúde para seleção de risco (art. 11, § 5º).
- Laudo no prontuário, sem envio desprotegido por aplicativo. Parentes em risco são avisados **pela família**, com apoio do médico (carta).

Comunicação com a família e culpa

- Consulta dedicada, com os dois responsáveis, sem pressa (ver "Comunicação de notícias difíceis").
- **Ninguém escolhe os genes que transmite**: todos somos portadores de variantes recessivas; na ligada ao X, evitar culpar a mãe. O risco "a cada gestação" **não tem memória**.
- Reconhecer o luto; oferecer apoio psicológico e associações de pacientes.

Onde há aconselhamento no SUS

- A Portaria GM/MS nº 199/2014 atribui aos **serviços de referência em doenças raras** o aconselhamento genético dos afetados e familiares (art. 16, II); a Atenção Básica coordena

o cuidado. O MS lista **49 estabelecimentos habilitados** (consulta em 01/10/2026), em todas as regiões; acesso pela **regulação**, com relatório do pediatra. Exoma no SUS: ver "Quando pensar em doença genética e quais exames pedir".

5. Quando encaminhar ao pronto-socorro ou internar

Aconselhamento não é urgência. Pronto-socorro: **RN ou lactente de risco com letargia, recusa alimentar, vômitos, hipotonia, convulsão, hipoglicemia ou desconforto respiratório; teste do pezinho com resultado crítico mesmo com o bebê bem** (ver "Triagem neonatal"); familiar com **risco de suicídio**.

Como encaminhar

1. RN sintomático: glicemia capilar; hipoglicemia, glicose IV (RN: SG 10% 2 mL/kg — padrão do site); **suspender a proteína**; nunca jejum sem glicose; amostra crítica se não atrasar ("Emergências metabólicas e erros inatos").
2. Oxigênio para manter SpO2 **94–98%** fora do período neonatal (no RN, metas neonatais); acesso venoso.
3. SAMU (192), contato prévio e **relatório** com o laudo genético do familiar e a triagem neonatal.

6. Orientações de retorno e sinais de alerta para a família

- "A chance é a mesma em cada gestação, e ninguém tem culpa."
- "Antes da próxima gestação, fale com o pediatra e o geneticista e comece o ácido fólico um mês antes."
- "Exame genético para doença de adulto, na criança saudável, fica para quando ela puder decidir."
- "Guarde o laudo e avise os parentes em risco; ajudamos com uma carta."
- **Procurar o pronto-socorro se o bebê** de uma família de risco ficar sonolento, mamar mal, vomitar repetidamente, ficar molinho, tiver convulsão ou respiração difícil.

7. Comparação com as referências

ITEM	SBP	MINISTÉ- RIO DA SAÚDE	AAP	NICE	AEP	JOHNS HOPKINS	HARVARD	OXFORD / CAM- BRIDGE
Versão consultada	Diretrizes nº 55 (Down), mar/2023; MO nº 176 (TEA), 2024	Portaria 199/2014; NT 133/2022; habilitados, out/2026	AAP/ACMG, Pediatrics, mar/2013	Sem diretriz localizada	Monografia 2005; consenso semFYC/AEGH/AEP/SEOM, 2022	—	—	Segue o NICE
Quem faz	Equipe com geneticista	Serviço de referência em doenças raras	Profissional treinado	Sem diretriz específica localizada	Genética clínica	Sem posição específica localizada	Sem posição específica localizada	Segue o NICE
Risco de recorrência	Down: cariótipo e idade materna; TEA em irmãos 6,1–18,7%	Sem documento de cálculo	Sem posição específica localizada	Sem diretriz específica localizada	Monografia (2005)	Sem posição específica localizada	Sem posição específica localizada	Segue o NICE
Consanguinidade	Sem documento específico	Sem documento específico	Sem posição específica localizada	Sem diretriz específica localizada	Casal consanguíneo: encaminhar à genética (2022)	Sem posição específica localizada	Sem posição específica localizada	Segue o NICE
Menor assintomático	Sem posição localizada	Sem posição localizada	Não testar início adulto nem portador (2013)	Sem diretriz específica localizada	Não testar portador nem início adulto < 18 anos (2022)	Sem posição específica localizada	Sem posição específica localizada	Segue o NICE
Achados secundários e dados	Sem posição localizada	LGPD (Lei 13.709/2018)	Discutir no pré-teste (2013)	Sem diretriz específica localizada	Sem posição localizada	Sem posição específica localizada	Sem posição específica localizada	Segue o NICE

Leitura: as referências concordam em aconselhar antes e depois de todo teste e em não testar a criança assintomática para doença de início adulto nem para estado de portador (AAP/ACMG 2013; consenso semFYC/AEGH/AEP/SEOM 2022). ASHG (2015) e JCGM (2019) seguem a mesma linha, com nuances (portador no adolescente; caso a caso). Na consanguinidade diverge: a NSGC (2002) não indica triagem além da história familiar; o consenso espanhol (2022) encaminha todo casal consanguíneo à genética. **Posição do site:** SBP no aconselhamento por doença (Down 2023, TEA 2024) e MS na organização do SUS (Portaria 199/2014); onde ambos não têm posição (teste de menores, consanguinidade), AAP/ACMG 2013 e NSGC 2002 — orientar todos e encaminhar o casal consanguíneo com história familiar.

PONTOS PRÁTICOS

1. Por gestação: dominante 50%, recessiva 25%, ligada ao X 50% dos meninos de mãe portadora, multifatorial 2–5%.
2. Primos de primeiro grau: risco adicional de cerca de 2–3% (NSGC: 1,7–2,8%); orientar sem alarme; morfológico e triagem neonatal completa.
3. Não testar criança saudável para doença de início adulto nem para estado de portador; testar quando o resultado muda a conduta na infância.
4. Achados secundários e não paternidade: combinar no termo de consentimento.
5. Dado genético é dado sensível (LGPD): sigilo, guarda segura e comunicação aos parentes pela família.
6. No SUS, aconselhamento nos serviços de referência em doenças raras, via regulação; RN de risco com sinais de descompensação vai ao pronto-socorro.

Veja também, nesta Biblioteca: **Quando pensar em doença genética e quais exames pedir e Doenças raras na pediatria** (nesta área); **Avaliação do RN com dismorfismos e Erros inatos do metabolismo** (Neonatologia); **Emergências metabólicas e erros inatos** (Urgências); **AME e Duchenne** (Neurologia); **Fibrose cística; Talassemias e Doença falciforme** (Hematologia).

8. Fontes

- Sociedade Brasileira de Pediatria, Departamento Científico de Genética Clínica. Diretrizes de atenção à saúde de pessoas com síndrome de Down (Diretrizes nº 55), 21/03/2023. [PDF](#)
- Sociedade Brasileira de Pediatria. Transtorno do espectro do autismo em pediatria (Manual de Orientação nº 176), 2024. [PDF](#)
- Ministério da Saúde. Portaria GM/MS nº 199/2014 — Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. bvsms.saude.gov.br
- Ministério da Saúde. Doenças raras — estabelecimentos habilitados (consulta em 01/10/2026). gov.br
- Ministério da Saúde. Nota Técnica nº 133/2022-CGPAM/DSMI/SAPS/MS — ácido fólico na pré-concepção e na gestação, 2022. [PDF](#)
- Brasil. Lei nº 13.709/2018 — Lei Geral de Proteção de Dados Pessoais (texto compilado). planalto.gov.br
- Conselho Federal de Medicina. Resolução CFM nº 2.320/2022 — normas éticas para a reprodução assistida. [PDF](#)

- AAP e ACMG. Ross LF et al. Technical report: ethical and policy issues in genetic testing and screening of children. Genet Med, 2013 (base do policy statement, Pediatrics 2013). [nature.com](https://www.nature.com)
- ASHG. Botkin JR et al. Points to consider: ethical, legal, and psychosocial implications of genetic testing in children and adolescents. Am J Hum Genet, 2015. [PMC](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25881111/)
- NSGC. Bennett RL et al. Genetic counseling and screening of consanguineous couples and their offspring. J Genet Couns, 2002 — resumo. [Europe PMC](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/12081111/); risco de 1,7–2,8% em primos de primeiro grau: University of Washington, comunicado de 04/04/2002. [washington.edu](https://www.washington.edu)
- ACMG. Lee K et al. ACMG SF v3.3 list for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing. Genet Med, 2025. [PMC](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/46881111/)
- Bint SM et al. Meiotic segregation of Robertsonian translocations ascertained in cleavage-stage embryos. Hum Reprod, 2011 — resumo. [PubMed](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21881111/)
- NHS England, Genomics Education Programme. Down syndrome (trisomy 21), revisado em 30/04/2025. genomicseducation.hee.nhs.uk
- semFYC, AEGH, AEP e SEOM. Criterios de derivación a genética clínica desde Atención Primaria. Documento de consenso. Aten Primaria, 2022. [elsevier.es](https://www.elsevier.es)
- AEP. Delgado Rubio A, Galán Gómez E. Consejo genético en la práctica médica (monografía nº 6), 2005. [aeped.es](https://www.aeped.es)
- RCP, RCPATH e BSGM (Joint Committee on Genomics in Medicine). Consent and confidentiality in genomic medicine, 3ª ed., 2019. [PDF](https://www.rcp.ac.uk/genomics)

Dr. José Roberto Stefani

Pediatra (RQE 36.710) e Neonatologista (RQE 367.101) · CRM/SP 43.076 · Professor do Centro Universitário Max Planck

Rua das Orquídeas, 667 — Sala 203 — Medical Tower Office Premium — Indaiatuba/SP
(19) 99114-9114 · pediatra.stefani@gmail.com · www.neonatologia.com.br

Conteúdo de caráter educativo, sem substituir a avaliação médica individual. Critérios, doses e condutas são referência e devem ser confirmados em protocolo/bula atualizados, individualizados e conduzidos sob especialista.