BOCA
BOLETIM DE CONJUNTURA

ACONSELHAMENTO GENÉTICO E EXAMES DE COMPATIBILIDADE EM CASAMENTOS CONSANGUÍNEOS: REVISÃO DE LITERATURA

GENETIC COUNSELING AND COMPATIBILITY TESTING IN CONSANGUINEOUS MARRIAGES: A LITERATURE REVIEW

ASESORAMIENTO GENÉTICO Y PRUEBAS DE COMPATIBILIDAD EN MATRIMONIOS CONSANGUÍNEOS: UNA REVISIÓN DE LA LITERATURA

10.56238/bocav25n79-033

Thays Nunes de Oliveira
Graduanda em Biomedicina
Instituição: Centro Universitário Luterano de Palmas (CEULP/ULBRA)
E-mail: Thaysnunesdeoliveira200@gmail.com

Lunara Thaís Alves de Bastos
Orientadora
Instituição: Centro Universitário Luterano de Palmas (CEULP/ULBRA)

RESUMO
O casamento consanguíneo, ainda presente em diversos contextos sociais, eleva o risco de doenças genéticas recessivas. Nesse cenário o aconselhamento genético e os exames de compatibilidade desempenham um papel essencial na prevenção e na orientação reprodutiva, tornando importante reunir e analisar o conhecimento científico disponível acerca dessas estratégias no contexto da consanguinidade. Dessa forma, este estudo teve como objetivo analisar, por meio de uma revisão de literatura, a importância do aconselhamento genético e dos exames de compatibilidade em casamentos consanguíneos. Trata-se de uma pesquisa de caráter descritivo e exploratório, baseada na análise de publicações científicas disponíveis na literatura. Os resultados evidenciam que essas abordagens contribuem para a identificação de riscos genéticos auxiliando na prevenção de doenças hereditárias e na promoção da saúde reprodutiva.

Palavras-chave: Casamentos Consanguíneos. Genética. Doenças Hereditárias. Aconselhamento Genético. Prevenção de Doenças.

ABSTRACT
Consanguineous marriage, still present in various social contexts, increases the risk of recessive genetic diseases. In this scenario, genetic counseling and compatibility testing play an essential role in prevention and reproductive guidance, making it important to gather and analyze the available scientific knowledge about these strategies in the context of consanguinity. Therefore, this study aimed to analyze, through a literature review, the importance of genetic counseling and compatibility testing in consanguineous marriages. This is a descriptive and exploratory research, based on the analysis of scientific publications available in the literature. The results show that these approaches contribute to the identification of genetic risks, assisting in the prevention of hereditary diseases and the promotion of reproductive health.

Keywords: Consanguineous Marriages. Genetics. Hereditary Diseases. Genetic Counseling. Disease Prevention.

RESUMEN

El matrimonio consanguíneo, aún presente en diversos contextos sociales, incrementa el riesgo de enfermedades genéticas recesivas. En este contexto, el asesoramiento genético y las pruebas de compatibilidad desempeñan un papel fundamental en la prevención y la orientación reproductiva, por lo que resulta importante recopilar y analizar el conocimiento científico disponible sobre estas estrategias en el ámbito de la consanguinidad. Por consiguiente, este estudio tuvo como objetivo analizar, mediante una revisión bibliográfica, la importancia del asesoramiento genético y las pruebas de compatibilidad en matrimonios consanguíneos. Se trata de una investigación descriptiva y exploratoria, basada en el análisis de publicaciones científicas disponibles en la literatura. Los resultados muestran que estos enfoques contribuyen a la identificación de riesgos genéticos, ayudando a prevenir enfermedades hereditarias y a promover la salud reproductiva.

Palabras clave: Matrimonios Consanguíneos. Genética. Enfermedades Hereditarias. Asesoramiento Genético. Prevención de Enfermedades.

1 INTRODUÇÃO

O casamento consanguíneo, definido como a união entre indivíduos com grau de parentesco, constitui uma prática historicamente presente em diversas sociedades, mantendo-se ainda vigente em diferentes contextos culturais e sociais. Essa prática está associada a fatores como tradição, aspecto socioeconômico e limitações educacionais, sendo ainda observada em várias regiões do mundo, inclusive no Brasil (POPESCU et al., 2025).

Embora, em muitos casos, esteja associado a tradições familiares, fatores religiosos ou aspectos socioeconômicos, essa forma de união apresenta implicações relevantes para a saúde pública, sobretudo em razão do aumento da probabilidade de manifestação de doenças genéticas recessivas nos descendentes. Tal risco decorre do compartilhamento de material genético semelhante entre os cônjuges, elevando a chance de ambos serem portadores da mesma mutação recessiva (NAEEM; SHAIKH; HAFEEZ, 2025; POPESCU et al., 2025).

As doenças genéticas recessivas podem permanecer silenciosas por gerações, manifestando-se apenas quando ocorre a combinação de dois alelos mutados herdados de pais portadores. Nesse contexto, a consanguinidade potencializa a expressão dessas condições, podendo resultar em enfermidades como atrofia muscular espinhal, talassemia, fibrose cística, distrofias musculares, entre outras patologias hereditárias. Além das formas graves, também podem ocorrer manifestações clínicas de menor intensidade, como distúrbios metabólicos, dificuldades de aprendizagem e malformações congênitas, impactando diretamente a qualidade de vida dos indivíduos e de suas famílias (TEMAJ; NUHII; SAYER, 2022; KHAYAT et al., 2024).

Diante dessa realidade, o aconselhamento genético e os exames de compatibilidade genética assumem papel fundamental na prevenção de doenças hereditárias. O aconselhamento genético consiste em um processo de orientação técnico-científica e apoio psicossocial, no qual são avaliados o histórico familiar, o padrão de herança genética e os riscos de recorrência de determinadas condições. A construção do heredograma, a interpretação de exames laboratoriais e o cálculo de risco constituem etapas essenciais desse processo, que deve ser conduzido de forma ética, respeitando a autonomia dos indivíduos e assegurando o sigilo das informações (MINGRONI NETTO, 2019; BRUNONI, 2002).

Os exames de compatibilidade genética, por sua vez, possibilitam a identificação de portadores assintomáticos e a estimativa do risco de transmissão de doenças hereditárias aos descendentes. Quando realizados previamente à concepção ou no período pré-natal, permitem planejamento reprodutivo mais seguro, diagnóstico precoce e acompanhamento especializado. Assim, tais ferramentas não apenas auxiliam na prevenção de desfechos adversos, mas também contribuem para reduzir impactos emocionais, sociais e financeiros associados às doenças genéticas (BASAVARAJ et al., 2026).

Nesse contexto, compreender a importância do aconselhamento genético e dos exames de compatibilidade torna-se fundamental, pois essas ferramentas podem auxiliar na redução dos riscos genéticos e no planejamento reprodutivo de casais consanguíneos (BASAVARAJ et al., 2026; VAN DER HOUT et al., 2023).

2 MATERIAIS E MÉTODOS

Trata-se de uma revisão de literatura de caráter descritivo e exploratório com abordagem qualitativa voltada à análise de publicação científica relacionada ao aconselhamento genético e aos exames de compatibilidade genética em casamentos consanguíneos.

A busca dos artigos científicos foi realizada nas bases de dados PubMed, SciELO e Google Acadêmico, utilizando publicações relacionadas ao aconselhamento genético, exame de compatibilidade genética e casamento consanguíneo. Para a pesquisa foram utilizadas palavras-chave como: casamento consanguíneo, genética, doenças hereditárias, aconselhamento genético, prevenção de doenças.

Foram incluídos artigos completos publicados em português e inglês relacionadas ao aconselhamento genético, aos exames de compatibilidade genética, e aos casamentos consanguíneos e doenças hereditárias. Também foram selecionados estudos que abordavam prevenção, planejamento reprodutivo, e riscos genéticos associados ao casamento consanguíneo.

Foram excluídos artigos duplicados, trabalhos incompletos, resumo sem acesso ao texto completo, e estudo que não apresentava relação direta com o tema proposto. Após a seleção, os artigos foram analisados, organizados de acordo com os principais temas abordados e utilizados para a construção da revisão de literatura.

3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

3.1 CONSANGUINIDADE E RISCOS GENÉTICOS:

Segundo FIALHO et al. (2025),os casamentos consanguíneos aumentam os riscos de doenças genéticas recessivas devido aos parentes compartilharem uma quantidade maior de genes semelhantes. Os autores explicam que isso aumenta a chance de os filhos herdarem a mesma alteração genética do pai e da mãe, favorecendo o aparecimento de doenças hereditárias como atrofia muscular espinhal (AME) fibrose cística, beta-talassemia e distrofias musculares.O Estudo também destaca que países onde a consanguinidade é mais frequente apresentam maior prevalência dessas doenças e por esse motivo, utilizam programas de triagem genética e aconselhamento preventivo para identificar casais em risco e reduzir os impactos das doenças hereditárias.

Muitas dessas doenças recessivas podem permanecer silenciosas por várias gerações fazendo com que os casais não tenham consciência de que são portadores. Em famílias em que já houve casos

de doenças hereditárias a probabilidade de repetição é ainda maior, especialmente quando existe parentesco entre os pais. Isso mostra que o risco genético nem sempre é visível, e que a consanguinidade pode revelar mutações que estavam ocultas aumentando o impacto sobre a saúde dos descendentes (ALSHAMLANI et al., 2024).

Com base no artigo de Dahbi et al. (2024), os efeitos da consanguinidade não se limitam apenas ao aparecimento de doenças graves mas também podem gerar condições de menor intensidade, como dificuldade de aprendizagem, pequenas malformações, e problemas metabólicos. Ao longo prazo isso afeta a qualidade de vida da criança e da família, reforçando a importância de abordar o tema de forma clara e educativa, por isso em regiões onde os casamentos consanguíneos são comuns a orientação genética e testes preventivos tornam-se essenciais para reduzir esse risco.

3.2 IMPORTÂNCIA DO ACONSELHAMENTO GENÉTICO

Com o avanço da ciência e o barateamento dos testes genéticos, o aconselhamento genético se tornou mais acessível e é essencial para a prevenção de doenças hereditárias. Hoje é possível detectar mutações e soluções genéticas antes do nascimento ou mesmo antes da concepção. Cresce a necessidade de profissionais qualificados que saibam interpretar exames complexos e orientar o paciente de forma ética e responsável. O aconselhamento genético é uma ferramenta que une ciência e cuidado humano permitindo que famílias compreendam seus riscos e adotem medidas preventivas com segurança e informação (HANNUM et al., 2015) .

Segundo Hannum et al. (2015), o aconselhamento genético também tem um papel muito importante na redução do medo e da ansiedade que muitas famílias sentem quando recebem informações sobre o risco genético. O profissional explica cada etapa do processo e ajuda o casal a compreender que possuir uma mutação ou ter histórico familiar não significa necessariamente que a doença estará presente nos filhos. Esse suporte emocional faz com que o casal se sinta mais seguro para tomar decisões conscientes e bem-informado (HANNUM et al., 2015; PINA-NETO, 2008).

Outra função essencial do aconselhamento, segundo o artigo Stoll e Jackson,é orientar sobre alternativas disponíveis como exames pré-natais, planejamento reprodutivo, e cuidados especializados durante a gestação. Esses esclarecimentos fazem com que o casal tenha mais controle sobre a situação e possa prevenir desfechos negativos, assim o aconselhamento não trata apenas de informar, mas de apoiar a família como um todo, garantindo que entendam o risco e saibam como agir de forma segura e responsável (STOLL; JACKSON,2020).

3.3 EXAMES DE COMPATIBILIDADE GENÉTICA E PREVENÇÃO

Segundo KAYE (2023), os exames de compatibilidade genética são fundamentais para identificar mutações hereditárias e avaliar a probabilidade de doenças genéticas em futuros

descendentes. Eles costumam começar com a análise do histórico familiar e a construção de um heredograma que ajuda a visualizar o padrão de herança e identificar possíveis mutações. Esses exames são indicados principalmente para casais consanguíneos, famílias com histórico de doenças genéticas, abortos recorrentes ou gestações com malformações, quando aplicados, os exames permitem o diagnóstico precoce e o aconselhamento adequado sobre riscos e condutas. O processo deve seguir princípios éticos respeitando a autonomia dos casais e garantindo o sigilo médico, mantendo as informações obtidas confidenciais evitando danos morais, sociais ou psicológicos aos envolvidos. Esses exames representam um avanço importante na prevenção de doenças hereditárias e na promoção da saúde reprodutiva.

Os exames de compatibilidade genética podem ser realizados por diferentes técnicas de acordo com o objetivo da investigação. entre eles, destacam-se cariótipo, utilizado para identificar alterações cromossômicas; Reação em Cadeia da Polimerase que (PCR) permite analisar fragmentos específicos do DNA; A Hibridização in situ por fluorescência (FISH) é usada para detectar alterações em regiões cromossômicas específicas; o Array Comparative Genomic Hybridization (a-CGH) e o Array Single Nucleotide Polymorphism (a-SNP), que avaliam perdas, ganhos e alterações no material genético; e o Sequenciamento de Nova Geração (NGS) , que possibilita o sequenciamento de vários genes ao mesmo tempo. também se destaca o diagnóstico genético pré-implantacional, realizado em embriões antes da implantação em procedimentos de fertilização in-vitro auxiliando na seleção de embriões livres de alterações genéticas ou cromossômicas. dessa forma esses exames contribuem para o diagnóstico precoce, prevenção de doenças hereditárias e melhor planejamento reprodutivo (CANTANHEDE,2020).

A interpretação adequada dos resultados obtidos nos exames de compatibilidade genética é uma etapa fundamental para o planejamento reprodutivo. Nesse contexto, o aconselhamento genético auxilia os casais na compreensão dos riscos hereditários identificados. O profissional explica cada etapa do processo e ajuda o casal a compreender que possuir uma mutação ou ter histórico familiar não significa necessariamente que a doença estará presente nos filhos. Esse suporte emocional faz com que o casal se sinta mais seguro para tomar decisões conscientes e bem informado (PINA-NETO, 2008).

Outra função essencial do aconselhamento é orientar sobre alternativas disponíveis como exames pré-natais, planejamento reprodutivo e cuidados especializados durante a gestação. Esses esclarecimentos fazem com que o casal tenha mais controle sobre a situação e possa prevenir desfechos negativos, assim o aconselhamento não trata apenas de informar, mas de apoiar a família como um todo, garantindo que entendam o risco e saibam como agir de forma segura e responsável (STOLL; JACKSON, 2020).

3.4 ASPECTOS ÉTICOS E CULTURAIS DA CONSANGUINIDADE

Em algumas culturas e regiões do mundo, os casamentos consanguíneos são considerados práticas tradicionais e fazem parte dos costumes familiares e sociais. em alguns casos essas uniões estão relacionadas à preservação de vínculos familiares, questões culturais, religiosas e econômicas. apesar disso, a consanguinidade pode aumentar a chance de manifestação principalmente de doenças genéticas hereditárias transmitidas por ambos os lados da família (Khayat et al., 2024).

Segundo El-Hazmi (2004), o aconselhamento genético deve ser realizado de forma ética e humanizada respeitando os valores culturais, religiosos, e autonomia das famílias. o papel do profissional não é proibir ou julgar a união consanguínea, mas oferecer informações claras sobre os possíveis riscos genéticos e auxiliar os indivíduos na tomada das decisões consistentes relacionadas à saúde reprodutiva.

A ética no aconselhamento genético envolve a confidencialidade das informações, o respeito às decisões do casal e a garantia de um atendimento humanizado. dessa forma, o profissional deve fornecer informações claras, imparciais e baseadas em evidências promovendo a compreensão dos riscos genéticos e apoiando a tomada de decisões informadas. aconselhamento genético contribui não apenas para a prevenção de doenças hereditárias, mas também para a promoção do cuidado, do acesso á informações e da autonomia familiar (TSE et al., 2025) .

3.5 POLÍTICAS PÚBLICAS E PREVENÇÃO:

A prevenção das doenças hereditárias relacionadas a consanguinidade não depende apenas do aconselhamento individual, mas também da criação de políticas públicas voltadas à conscientização da população e ao acesso aos serviços de saúde genética. em diversos países, programas de triagem genética e aconselhamento pré-matrimonial têm sido utilizado como estratégias preventivas para identificar casais com maior risco de transmissão de doenças hereditárias. um exemplo é o programa nacional saudita de triagem pré-matrimonial e aconselhamento genético que demonstrou redução significativa no número de casamento considerados de risco ao longo dos anos contribuindo para a prevenção de doenças hereditárias e para a promoção da saúde pública (Memish; Saeedi, 2011).

Segundo Ali et al. (2018), ações educativas de conscientização são fundamentais para ampliar o conhecimento da sociedade sobre os riscos da consanguinidade e a importância do diagnóstico precoce. O acesso à informação permite que os indivíduos compreendam melhor os fatores genéticos envolvidos possam tomar decisões mais conscientes relacionadas ao planejamento familiar e reprodutivo. dessa forma, a educação em saúde genética torna-se uma importante ferramenta de prevenção coletiva.

Outro aspecto importante é a ampliação do acesso aos exames genéticos ao aconselhamento genético e aos serviços especializados, especialmente por meio do sistema público de saúde. no Brasil,

o sistema único de saúde (SUS) possui papel importante na promoção da saúde pública podendo contribuir para a identificação precoce de doenças hereditárias,o encaminhamento adequado das famílias e desenvolvimento de ações preventivas voltadas às populações de risco. A inserção da genética clínica na rede pública favorece a universalização do atendimento e amplia o acesso da população às informações e aos cuidados relacionados à doença genética (NOVOA; FRÓES BURNHAM, 2011).

Além disso, a capacitação dos profissionais da saúde é essencial para garantir um atendimento qualificado e humanizado. médicos, biomédicos, enfermeiros e outros profissionais precisam estar preparados para orientar corretamente os pacientes sobre os riscos genéticos, exames disponíveis e formas de prevenção. assim as políticas públicas voltadas à educação, prevenção e à ampliação do acesso aos serviços genéticos que são importante para fortalecer à assistência à população, assim a formação adequada dos profissionais e ao acesso aos serviços genéticos que contribui para a identificação precoce de doenças hereditárias promovendo mais informações , saúde e qualidade de vida para a população (NOVOA; FRÓES BURNHAM, 2011; MOREIRA et al., 2022).

4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A revisão de literatura permitiu compreender a importância do aconselhamento genético e dos exames de compatibilidade genética em casamentos consanguíneos destacando a contribuição para a prevenção de doenças hereditárias e para a promoção da saúde reprodutiva. Os estudos analisados mostram que a consanguinidade pode aumentar o risco de doenças autossômicas recessivas, malformações congênitas e outras alterações genéticas que podem afetar não apenas a saúde dos descendentes mas também a qualidade de vida das famílias envolvidas.

Durante a análise dos artigos selecionados foi possível observar que o aconselhamento genético possui um papel fundamental na orientação dos casais auxiliando na compreensão dos riscos hereditários, no planejamento reprodutivo e na tomada de decisões mais conscientes, além disso, os exames de compatibilidade genética permitem identificar a mutação e possíveis riscos genéticos antes mesmo da gestação favorecendo o diagnóstico precoce e medidas preventivas.

O aconselhamento genético não se limita apenas à realização de exames mas também envolve acolhimento, apoio emocional e orientação ética às famílias, muitas vezes os casais desconhecem a presença de alterações genéticas hereditárias tornando a informação e a prevenção ferramentas essenciais para reduzir os impactos causados pela doença genética.

A importância de ampliar o acesso ao serviço de aconselhamento genético, aos exames preventivos, e as informações relacionadas à genética se destaca promovendo maior conscientização sobre os impactos da consanguinidade nas futuras gerações. Torna-se necessário incentivar novos

estudos científicos e ações educativas sobre o tema contribuindo para a prevenção de doenças hereditárias e para o fortalecimento da saúde pública.

REFERÊNCIAS

1 ALI, M.; ELSHABORY, N.; HASSAN, H. E.; ZAHRA, N.; ALREFAI, H. Perception about premarital screening and genetic counseling among males and females nursing students. IOSR Journal of Nursing and Health Science, v. 7, n. 1, p. 51-57, 2018. DOI: 10.9790/1959-0701065157. Disponível em: https://doi.org/10.9790/1959-0701065157.

2 ALSHAMLANI, Lamia K.; ALSULAIM, Dana S.; ALABBAD, Raghad S.; et al. Consanguinity and occurrence of monogenic disorders at a single tertiary center in Riyadh, Saudi Arabia: a 2-year cross-sectional study. The Application of Clinical Genetics, v. 17, p. 151-158, 2024. DOI: https://doi.org/10.2147/TACG.S476350.

3 BASAVARAJ, Nidhi; PALLATHUR, Nooruliza; TAHA, Amna G. Elbadri; SHARMA, Renu; IMAM, Bashir; RAHMAN, Aaliya; MUSE, Rahma; SHARMA, Sanyam; SHEKHAWAT, Pallavi; RAI, Manju. Importance of Preconception Reproductive Genetic Screening in Routine Clinical Care. Cureus, v. 18, n. 1, e100572, 2026. DOI: https://doi.org/10.7759/cureus.100572.

4 BRUNONI, D. Aconselhamento genético. Ciência & Saúde Coletiva, v. 7, n. 1, p. 101-107, 2002. DOI: https://doi.org/10.1590/S1413-81232002000100009

5 CANTANHEDE, Aline Januzzi. O diagnóstico genético pré-implantacional e as técnicas de reprodução humana assistida. 2020. Trabalho de Conclusão de Curso (Bacharelado em Biomedicina) – Faculdade de Ciências da Educação e Saúde, Centro Universitário de Brasília,Brasília,2020.DOI: https://repositorio.uniceub.br/jspui/handle/prefix/14720.

6 DAHBI, Noura; EL KHAIR, Abderrazak; CHEFFI, Khadija; HABIBEDDINE, Lamiaa; TALBI, Jalal; HILALI, Abderraouf; EL OSSMANI, Hicham. Consanguinity, complex diseases and congenital disabilities in the Souss population (Southern Morocco): a cross-sectional survey. Egyptian Journal of Medical Human Genetics, v. 25, 2024. DOI: https://doi.org/10.1186/s43042-024-00490-w.

7 EL-HAZMI, M. A. Ética do aconselhamento genético: conceitos básicos e relevância para as comunidades islâmicas. Annals of Saudi Medicine, v. 24, n. 2, p. 84-92, 2004. Disponível em: https://doi.org/10.5144/0256-4947.2004.84-w .

8 FIALHO, Davi Mendes Campos; FARIAS, Sofia de Oliveira; KREPISCHI, Ana Cristina Victorino; CARVALHO, Laura Machado Lara. Filhos de pais que são parentes têm maior risco de ter doença genética? Genética na Escola, São Paulo, v. 20, n. 1, p. 16-26, 2025. DOI: https://doi.org/10.55838/1980-3540.ge.2025.613.

9 HANNUM, Juliana Santos Souza; MIRANDA, Fábio Jesus; BRITO, Luciana Novais de Oliveira; COSTA NETO, Sebastião Benício da; CRUZ, Aparecido Divino da. Aconselhamento genético: análise e contribuições a partir do modelo de aconselhamento psicológico. Psicologia: Ciência e Profissão, Brasília, v. 35, n. 3, p. 797-808, 2015. DOI: https://doi.org/10.1590/1982-3703001372013.

10 KAYE, Dan Kabonge. Addressing ethical issues related to prenatal diagnostic procedures. Maternal Health, Neonatology and Perinatology, v. 9, n. 1, art. 1, 2023. DOI: https://doi.org/10.1186/s40748-023-00146-4.

11 KHAYAT, Abdulrahman M.; ALSHAREEF, Bader G.; ALHARBI, Saad F.; ALZAHRANI, Mohammed M.; ALSHANGITY, Bandar A.; TASHKANDI, Nabil F. Consanguineous marriage and its association with genetic disorders in Saudi Arabia: a review. Cureus, v. 16, n. 2, e53888, 2024. DOI: https://doi.org/10.7759/cureus.53888.

12 MEMISH, Z. A.; SAEEDI, M. Y. Desfecho de seis anos do programa nacional de triagem pré-marital e aconselhamento genético para anemia falciforme e β-talassemia na Arábia Saudita. Annals of Saudi Medicine, v. 31, n. 3, p. 229-235, 2011. Disponível em: https://doi.org/10.4103/0256-4947.81527

13 MOREIRA, Gabriela N. et al. Genética em Medicina e Enfermagem: percepções de profissionais de saúde envolvidos com o processo ensino-aprendizagem. Revista Brasileira de Educação Médica, Rio de Janeiro, v. 46, n. 3, e093, 2022. Disponível em: https://doi.org/10.1590/1981-5271v46.3-20220093

14 NAEEM, I.; SHAIKH, B. T.; HAFEEZ, Z. Percepções, normas culturais e riscos genéticos de casamentos consanguíneos no distrito de Kotli, Azad Jammu e Caxemira. Discover Social Science and Health, v. 5, p. 166, 2025. DOI: https://doi.org/10.1007/s44155-025-00313-2

15 NETTO, Regina Célia Mingroni. Aconselhamento genético: será que eu preciso? Genética na Escola, v. 14, n. 1, p. 34-43, 2019. DOI: https://doi.org/10.55838/1980-3540.ge.2019.308

16 NOVOA, M. C.; FRÓES BURNHAM, T. Desafios para a universalização da genética clínica: o caso brasileiro. Revista Panamericana de Salud Pública, Washington, v. 29, n. 1, p. 61-68, 2011. Disponível em: https://www.scielosp.org/article/rpsp/2011.v29n1/61-68/.

17 PINA-NETO, João Monteiro. Aconselhamento genético. Jornal de Pediatria, Rio de Janeiro, v. 84, n. 4, supl. 1, p. S20-S26, 2008. DOI: https://doi.org/10.2223/JPED.1782.

18 POPESCU, Gabriela et al. Determinantes sociais e demográficos do casamento consanguíneo: insights de uma revisão de literatura. Genealogy, v. 9, n. 3, p. 69, 2025. DOI: https://doi.org/10.3390/genealogy9030069

19 STOLL, Katie; JACKSON, Judith. Apoiando a autonomia do paciente e a tomada de decisões informadas em testes genéticos pré-natais. Cold Spring Harbor Perspectives in Medicine, v. 10, n. 6, p. a036509, 2020. DOI: https://doi.org/10.1101/cshperspect.a036509.

20 TEMAJ, G.; NUHII, N.; SAYER, J. A. O impacto da consanguinidade na saúde e doenças humanas, com ênfase em doenças raras. Journal of Rare Diseases, v. 1, n. 2, 2022. DOI: https://doi.org/10.1007/s44162-022-00004-5

21 TSE, D. M. S.; CHUNG, B. H. Y.; Genetic Counselling Practice Consortium of Hong Kong; Hong Kong Genome Project; CHU, W. K. Advancing genetic counseling: defining practice and ethics through the Genetic Counselling Practice Consortium in Hong Kong. Journal of Human Genetics, v. 70, n. 5, p. 233-241, 2025. Disponível em: https://doi.org/10.1038/s10038-025-01321-5.

22 VAN DER HOUT, S. et al. Experiences and views of consanguineous couples on expanded carrier screening: barriers and facilitators in the decision-making process. Journal ofCommunityGenetics,v.14,n.4,p.431-442,2023.DOI:https://doi.org/10.1007/s12687-023-00637-8.