

Testes Genéticos e Doenças Hereditárias - Sem Aconselhamento, Não Faça!

Ter filhos é uma decisão importante. Muitos casais planejam com antecedência, pesquisam nomes, planejam-se financeiramente, conversam com outros familiares e... Descubrem um histórico na família de hemofilia. Isto leva a questionamentos e preocupações... Como saber se seu bebê vai nascer com a doença? Como saber se um exame genético vai ajudar? Como saber os tratamentos ou se há cura? Essas dúvidas podem ser esclarecidas através de um [aconselhamento genético](#).



Para quem busca orientação?

A pessoa ideal para realizar o aconselhamento genético é com.... O conselheiro genético!
Ele pode ser um [médico geneticista](#) e/ou um profissional de saúde treinado e habilitado na

área.



Com seus conhecimentos em genética humana e na educação de leigos sobre doenças genéticas, seu principal papel, apesar do nome, não é dar conselhos. Mas sim, informar sobre a doença, risco de transmissão para as futuras crianças, como a doença pode ou não se desenvolver, a existência de tratamentos e possíveis formas de prevenção.

Este profissional vai te ajudar a compreender e solucionar todas as suas dúvidas sobre resultados de exames genéticos, te passar as orientações mais adequadas e não deixar você cair nos mitos espalhados na internet sobre genética. E acredite, são muitos.

O que leva a procura de um conselheiro?

Há vários motivos que levam alguém a procurar um conselheiro genético:

- Uma pessoa que quer saber sobre as chances de ter câncer ou doenças degenerativas, cujo início é tardio, pois já ocorreu em familiares.
- Um casal, encaminhados por médicos, quando estes já possuem filhos afetados por doenças genéticas e/ou hereditárias.
- Casos de abortos recorrentes ou de nascidos mortos, e o casal deseja investigar possíveis causas genéticas.



Independente do motivo, é importante procurar informação com profissionais qualificados. É normal sentir medo do resultado e ficar com incertezas no futuro. Mas, caso você queira realizar um exame genético ou saiba de alguém determinado a fazer, a ajude a procurar um local adequado.

Como é feita o diagnósticos

Como se sugere, os exames genéticos são as principais ferramentas de [diagnóstico](#). É por meio deles que é descoberto, se a doença é causada por um gene mutante. E caso positivo, às vezes também é possível determinar o tipo ou subtipo da doença.

É através do resultado, que a equipe multidisciplinar é capaz de saber o que está lidando. A informação adquirida, irá ajudar a orientar, os tratamentos disponíveis e possíveis formas da doença se desenvolver.



Os resultados também são importantes para os não-afetados. Pois os testes podem apresentar se a pessoa:

- não possui o gene mutante;
- é portador mas não desenvolve a doença;
- é portador com chance de desenvolver a doença
- é portador e irá desenvolver a doença no futuro

Após o diagnóstico

Independente do resultado, o conselheiro não deve induzir o paciente a tomar decisões, mas dar apoio por meio de [uma equipe multidisciplinar](#).

Esse time irá prover para o paciente e familiares ajuda psicológica, orientações nutricionais, atividades físicas e fisioterapêuticas, quais os direitos dos portadores e etc. O objetivo é garantir a qualidade de vida desses indivíduos e deixar claro que eles vão além de um diagnóstico.

É normal o resultado mudar a vida e a expectativa futura das pessoas. Por isso deve ser conversado e explicado para ela, todas as possibilidades reais possibilitadas. E se o resultado deve ser compartilhado com familiares, que possam ser afetados com ele.

Mas vale ressaltar que essa escolha é pessoal, e deve ser tomada pelo paciente.



Que tipos de doenças podem ser encontradas?

Devemos diferenciar que doenças genéticas e hereditárias não são a mesma coisa.

Doenças genéticas são provocadas por erros no DNA ou alteração em um gene. Essa DNA alterado por ser adquirido ao longo da vida, como danos por radiação solar, ou nascer com as pessoas, um exemplo portadores da [síndrome do X-frágil](#).

Doenças hereditárias são um tipo de doença genética. Nesse caso, ela é provocada por um ou mais genes mutantes, passado por gerações de uma mesma família. Elas também possuem vários tipos, mas o mais comum são os casos de doenças monogênicas.

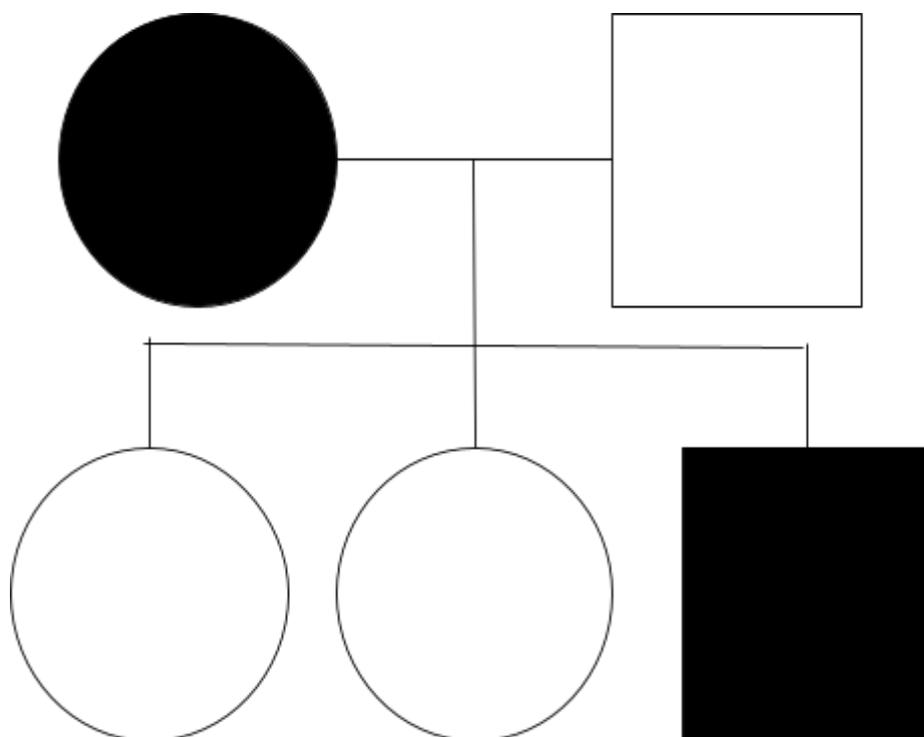
As doenças monogênicas são doenças provocadas por um apenas um gene alterado. Nesses casos é necessário determinar quantas cópias desse gene o indivíduo tem que ter para ficar doente, ou seja se é dominante ou recessivo.

Pausa para revisar dominância e recessividade. No nosso corpo temos duas cópias de um mesmo gene, um herdado da mãe e outro do pai. Nos casos dominantes é necessária uma cópia do gene alterado para a enfermidade se manifestar, nos recessivos, duas cópias.

Depois de descoberto, o número de genes necessários é feito o [heredograma](#), uma pequena árvore genealógica. Isso geralmente é feito para auxiliar casais, se um ou ambos é portador do gene mutante e as suas chances de transmitir para futuros filhos.

A etapa do heredograma é muito importante para casos de casamentos de parentes muito próximos, como primos, em comunidades pequenas ou em grupos étnicos que preferem casar entre si.

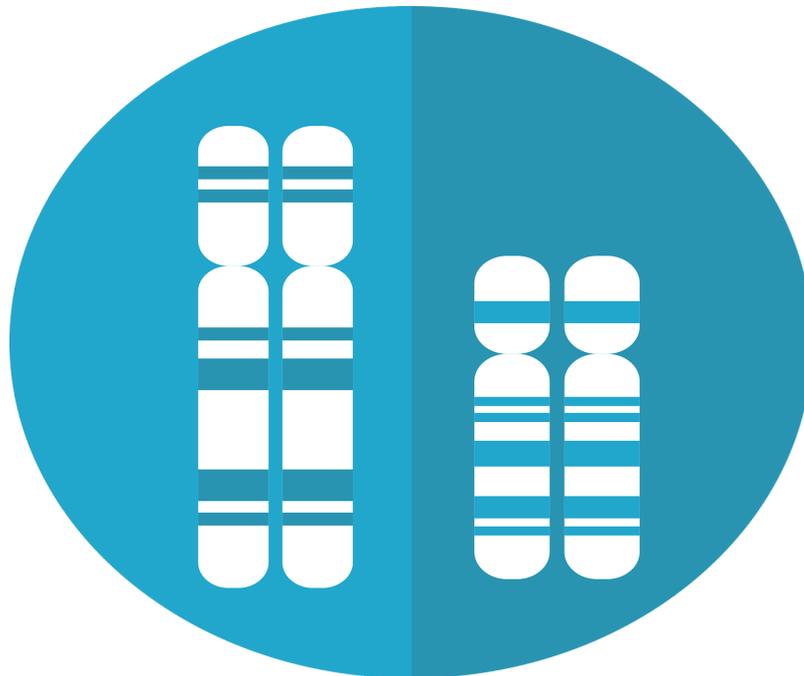
Um exemplo clássico são os judeus asquenazes que dentro da sua comunidade tem uma maior porcentagem do gene mutante para [doença de Tay-Sachs](#).



Exemplo de heredograma. Círculos - mulheres. Quadrados - Homens. Afetados - Pretos. Não afetados- Brancos.

As doenças também podem ser autossômicas, quando o sexo não interfere. Ou ligadas ao sexo, quando a taxa de adoentados é maior em um sexo do que em outro, ou existe em só

um. Elas doenças hereditárias ligadas aos sexo, tem o gene alterada nos cromossos X ou Y.



Onde encontro ajuda?

O aconselhamento genético ainda não é um serviço amplamente oferecido no país.

O SUS fornece aconselhamento para algumas doenças hereditárias e congênitas, mas ainda necessita de profissionais capacitados e implementação da [Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica](#). Outra maneira é realizar pesquisas em Universidades e Faculdades que oferecem os serviços e às vezes os testes, para quem concorda em participar das pesquisas acadêmicas.

Existem algumas empresas de biotecnologia e de testes moleculares que fornecem o atendimento, entretanto, sugere-se utilizar da lista fornecida pela [Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica](#). A instituição fornecerá os dados necessários para entrar em contato com profissionais reconhecidos e capacitados na área.



Considerações finais

Apesar de ainda não sabermos etiologia de várias doenças hereditárias e genéticas, os avanços na biologia molecular muito na descoberta da causa de muitas delas e na produção de medicamentos para tratá-las.

Independente do diagnóstico, o aconselhamento genético é uma forma de dar carinho e conforto para as pessoas que necessitam de ajuda e de enfrentar sozinho as incertezas do futuro.

Estes profissionais da saúde têm a grande missão de amenizar o possível do resultado de um exame e fornecer as orientações necessárias para aqueles que os procuram sigam seu rumo, de forma mais segura.

Caso queira saber mais sobre genética, biotecnologia e saúde leia outros dos nossos posts.

Deixem seus comentários, agradeço as críticas e sugestões.

Até o próximo texto.

