

## O que é uma doença genética?

É aquela causada por alteração no material genético, isto é, no DNA.

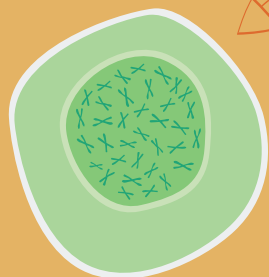
1

NOSSO CORPO É FORMADO POR MUITOS TIPOS DE CÉLULAS.



2

DENTRO DE CADA CÉLULA HÁ 46 CROMOSSOMOS VISÍVEIS AO MICROSCÓPIO.



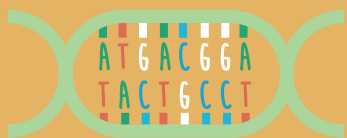
3

CADA CROMOSSOMO CONTÉM DNA ENROLADO.



4

É NO DNA QUE ESTÃO OS GENES COM AS INSTRUÇÕES PARA AS CARACTERÍSTICAS HUMANAS.



Muitas doenças genéticas são hereditárias, isto é, são passadas de pais a filhos.

## Para quem se destina o aconselhamento genético?

- Para pessoas que tenham nascido com uma doença.
- Para qualquer pessoa que tenha suspeita de uma doença genética ou que tenha um parente diagnosticado com uma doença genética.
- Para crianças com atraso de desenvolvimento físico, neurológico ou motor.
- Para casais com dificuldades para engravidar ou que sofreram mais de dois abortos espontâneos.
- Para pessoas com deficiência visual ou auditiva que possa ser genética.

## Por que é importante o envolvimento familiar?

As famílias têm muitos fatores em comum, como os genes, o ambiente e o estilo de vida. Juntos, esses fatores podem determinar se um membro da família ou seus descendentes podem ter um risco aumentado de desenvolver uma doença genética em particular.

## Como você pode ajudar?

- Seja o mais claro possível durante a consulta, não omitindo informações sobre sua família. Lembre-se que as informações fornecidas são sigilosas.
- Converse antes com seus parentes mais velhos, como pais e tios, para se informar sobre a saúde dos outros membros da família.
- Leve os resultados dos exames que já tiver feito.
- Faça uma lista de todas as dúvidas que você tem para perguntar durante a consulta.

01

# ACONSELHAMENTO GENÉTICO



Pesquisa e Texto: Tatiana Nahas . Ilustrações e Diagramação: Priscila Ballarin

Centro de Estudos  
do Genoma Humano  
e Células-Tronco

 **genoma**

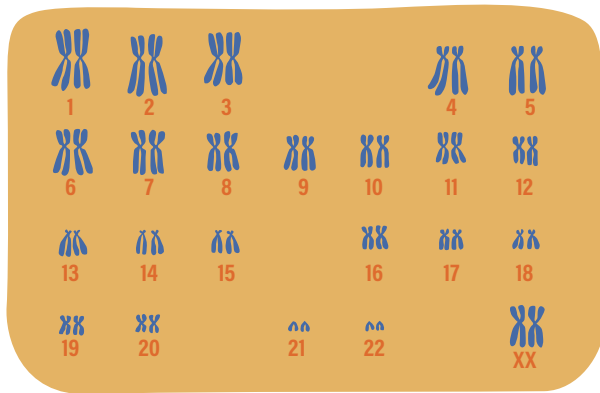
apoio:

 **FAPESP**

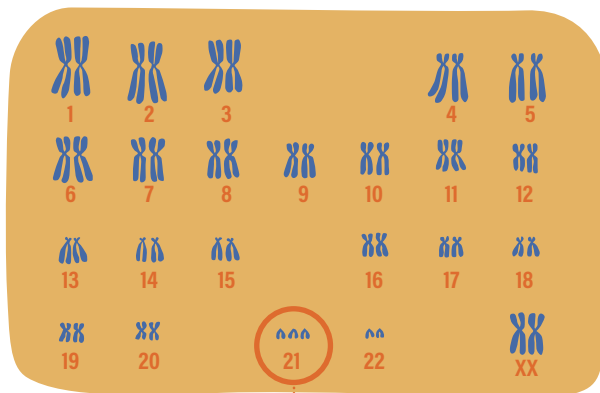
 **inct**  
Institutos nacionais  
de ciência e tecnologia

## Como uma doença genética é diagnosticada?

Um médico realiza o exame físico do paciente para identificar sinais clínicos de uma doença genética. Na maioria das vezes será necessário realizar exames específicos para aumentar a precisão do diagnóstico clínico. Esses exames são os testes genéticos, feitos a partir de uma amostra de sangue, em que os técnicos procuram alterações específicas nos cromossomos ou no DNA. Um exemplo é o exame que analisa os cromossomos inteiros (cariótipo). Este exame mostra os 23 pares de cromossomos das células. A sequência de cromossomos é montada com recortes de uma foto no microscópio. Veja os exemplos:



CARIÓTIPO DE UMA MULHER.

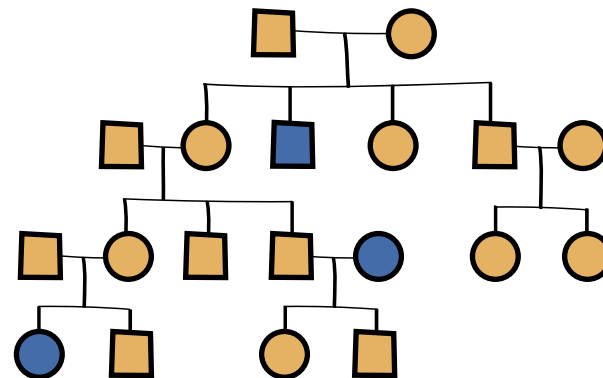


AQUI HÁ TRÊS CROMOSSOMOS DO TIPO 21, O QUE CAUSA A SÍNDROME DE DOWN.

Uma doença genética pode ser causada por alteração em um gene, por alterações em vários genes, por uma soma de alterações em genes e fatores do ambiente, por alterações em pedaços dos cromossomos ou no número de cromossomos. Se for hereditária, o paciente deve ser encaminhado para um serviço de aconselhamento genético, que avaliará a chance da doença se repetir na família.

## O que ocorre nas seções de aconselhamento genético?

Os geneticistas perguntam sobre a história da doença na família e esquematizam estas informações num desenho denominado heredograma.



É UM ESQUEMA QUE MOSTRA AS RELAÇÕES DE PARENTESCO DA FAMÍLIA CONFORME AS INFORMAÇÕES DO PACIENTE. OS TRAÇOS INDICAM OS CASAIS E OS FILHOS QUE TIVERAM.

Quando tiver os resultados dos exames clínicos e genéticos, o geneticista vai:

- Procurar calcular o risco de transmissão da doença na família.
- Convidar o paciente para um segundo encontro, em que explicará os resultados dos exames e as conclusões a que chegou e dar informações como:
  1. As características da doença diagnosticada;
  2. O apoio médico e psicológico que estão disponíveis para o paciente e familiares;
  3. O risco de filhos futuros poderem ser afetados pela doença, se for uma doença hereditária.

Assim, o geneticista fornece informações importantes para decisões do paciente quanto ao seu planejamento familiar e responde a dúvidas que ele possa ter sobre a doença que foi diagnosticada. O diagnóstico explicado pelo geneticista pode ser útil também para o paciente que pensa em ter filhos agora ou no futuro.

Ao fim do processo, o paciente receberá uma carta (laudo) com o resultado dos testes genéticos e uma breve explicação sobre as conclusões do geneticista que foram explicadas durante as consultas. O paciente deverá levar essa carta para o médico que o encaminhou ao aconselhamento genético e também receberá uma cópia desse laudo.

É muito comum que algumas dúvidas apareçam somente depois, quando o paciente discutir as informações recebidas com seu médico, com sua família ou mesmo pensando sozinho sobre o que foi conversado. Nesse caso, o paciente pode entrar em contato novamente com o serviço para agendar uma consulta de acompanhamento e esclarecer suas questões.

ALÉM DISSO, O PACIENTE E SEUS FAMILIARES PODEM BUSCAR MAIS INFORMAÇÕES NO SITE DO CENTRO DE ESTUDOS DO GENOMA HUMANO E CÉLULAS-TRONCO: [GENOMA.IB.USP.BR](http://GENOMA.IB.USP.BR)

