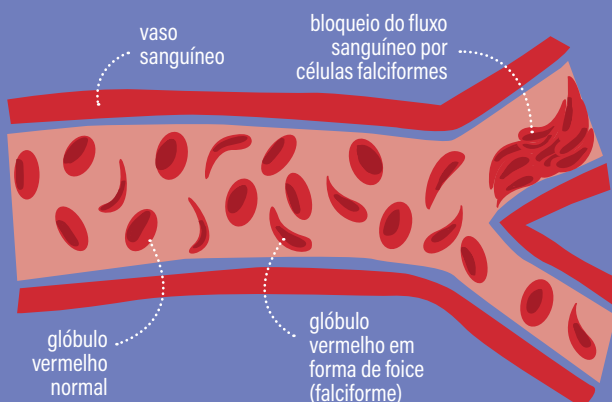


## Alguns exemplos de doenças genéticas

### ANEMIA FALCIFORME

Na pessoa com anemia falciforme, o gene que produz a proteína presente nos glóbulos vermelhos do sangue está alterado. Essa alteração muda a forma dos glóbulos vermelhos, que acabam se agrupando nos vasos sanguíneos. Isso bloqueia parte do fluxo do sangue da pessoa, causando anemia.



As doenças genéticas podem ser causadas por uma alteração em um só gene, como ocorre na anemia falciforme. Também podem ocorrer alterações em vários genes ao mesmo tempo e por uma combinação de alterações em genes e fatores ambientais.

### SÍNDROME DE DOWN

Pode acontecer ainda da doença genética ser causada por alterações na estrutura dos cromossomos ou no número de cromossomos inteiros.

Os cromossomos são estruturas formadas por DNA e se encontram no interior das células que formam nosso corpo. Cada célula contém 23 pares de cromossomos, sendo que em cada par um cromossomo veio da mãe e outro do pai. Pessoas com a síndrome de Down possuem 1 cromossomo a mais em suas células. Veja mais informações no folheto **1. ACONSELHAMENTO GENÉTICO**.

## O que fazer em caso de dúvidas?

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

Este folheto contém informações sobre como herdamos nosso material genético. Além dele, há outros folhetos produzidos com o objetivo de ajudar no entendimento do processo de aconselhamento genético. Você pode consultá-los sempre que necessário.

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**



# 03

## COMO FUNCIONA O MATERIAL GENÉTICO

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



Centro de Estudos do Genoma Humano e Células-Tronco

 **genoma**

apoio:

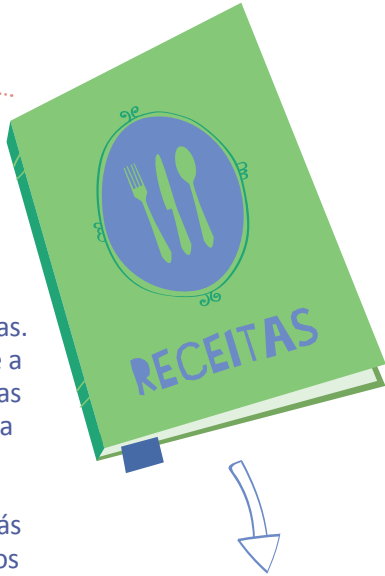
 **FAPESP**

 **inct**  
Institutos nacionais de ciência e tecnologia

## Como funciona o material genético?

1

Imagine um livro com deliciosas receitas de cozinha. No nosso corpo, o livro de receitas é o **DNA**. Ele contém as informações para a produção das proteínas. **Proteínas** são moléculas que a célula usa para fabricar nossas características (como a cor da pele, por exemplo) e realizar todas as funções do nosso corpo (como transportar o gás oxigênio do ar que respiramos ou fazer a digestão do que comemos).



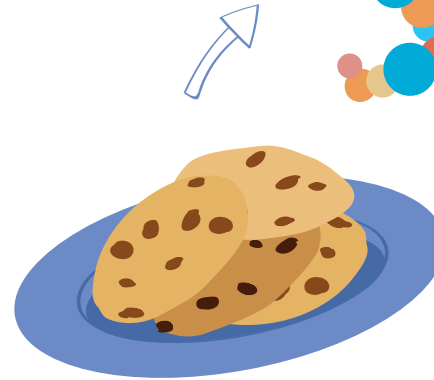
2

Imagine agora que você encontrou uma receita interessante e decidiu prepará-la. Dentro do **DNA**, a receita interessante é o **gene**, que contém as informações para a produção de uma **proteína** específica.



Em nossas células, as instruções para produção da proteína correta dependem da sequência de letras "ATCG" dentro do gene. Cada sequência leva à produção de certa **proteína**.

5



Se seguiu bem a receita, você terá deliciosos biscoitos. Nas nossas células, o resultado da receita é uma **proteína**.

4

3

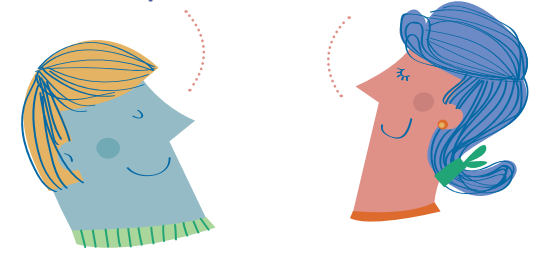
Com a receita, você vai agora juntar os ingredientes para cozinhar o que escolheu. Algo parecido ocorre em nossas células: os "ingredientes" para construção das **proteínas** são agrupados conforme a receita dada pelo **gene**.



## Como surgem as doenças genéticas?

1

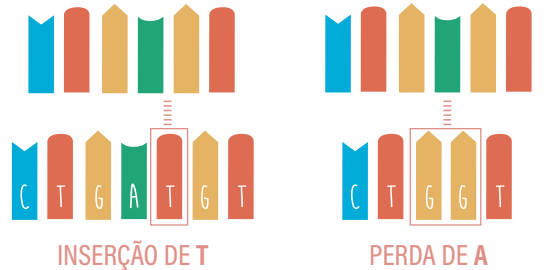
Cada célula de uma pessoa possui duas receitas (genes) para produzir as proteínas necessárias: uma receita veio do **pai** e outra da **mãe**.



Veja mais informações no folheto 2. **O NOSSO MATERIAL GENÉTICO.**

2

Se a sequência de letras é mudada, as instruções também são, como nos exemplos a seguir. Veja mais informações no folheto 1. **ACONSELHAMENTO GENÉTICO.**



3

Os cientistas chamam isso de mutações. Pessoas com doenças genéticas possuem uma ou mais **mutações** em seu DNA.