

## O que são doenças genéticas esqueléticas?

As doenças genéticas esqueléticas formam um grupo de mais de 400 tipos que acometem o desenvolvimento ósseo e/ou articular.

A cada 10.000 nascimentos, três crianças apresentam uma doença genética esquelética. As mais frequentes incluem a acondroplasia e a osteogênese imperfeita.

Há grande diversidade dentro das doenças genéticas esqueléticas. As formas graves são possíveis de identificar durante a gestação, podendo ser incompatíveis com a sobrevivência. Há ainda casos com pouco acometimento ósseo.

A característica mais comum nas displasias esqueléticas é a baixa estatura.

Com frequência, há desproporção entre partes do corpo, como os braços e as pernas mais encurtados em comparação com o tronco.

A criança já pode apresentar um comprimento baixo ao nascimento ou pode haver uma desaceleração posterior no crescimento.

Pode haver limitação da mobilidade das articulações e anormalidades de posição, como a presença do pé torto.



## Aconselhamento genético

Durante as sessões, o geneticista vai:

- Obter informações clínicas/médicas do paciente e sobre a presença de casos similares na família;
- Analisar os exames já realizados para ver que ossos e quais partes deles estão alterados;
- Definir o diagnóstico e avaliar o risco da doença se repetir na família.
- Fornecer mais informações ao paciente e ao médico que cuidará do paciente.

## 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.



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)

9

# DOENÇAS GENÉTICAS ESQUELÉTICAS



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

## O que causa as doenças genéticas esqueléticas?

Elas podem ser causadas por:

- **Fatores ambientais:** alguns medicamentos ingeridos pela mãe durante a gestação podem levar a problemas graves nos membros.
- **Fatores genéticos:** em geral, são mutações em genes específicos que codificam proteínas importantes para o desenvolvimento dos membros. Veja mais informações no folheto 3. **COMO FUNCIONA O MATERIAL GENÉTICO.**

Cada pessoa tem duas cópias dos genes envolvidos no desenvolvimento ósseo, uma recebida da mãe e outra recebida do pai. Para algumas doenças genéticas esqueléticas, a mutação em apenas uma cópia do gene já causa a doença. Para outras, a doença só aparece se houver alterações nas duas cópias do gene.

## Como funciona um teste genético para doenças genéticas esqueléticas?

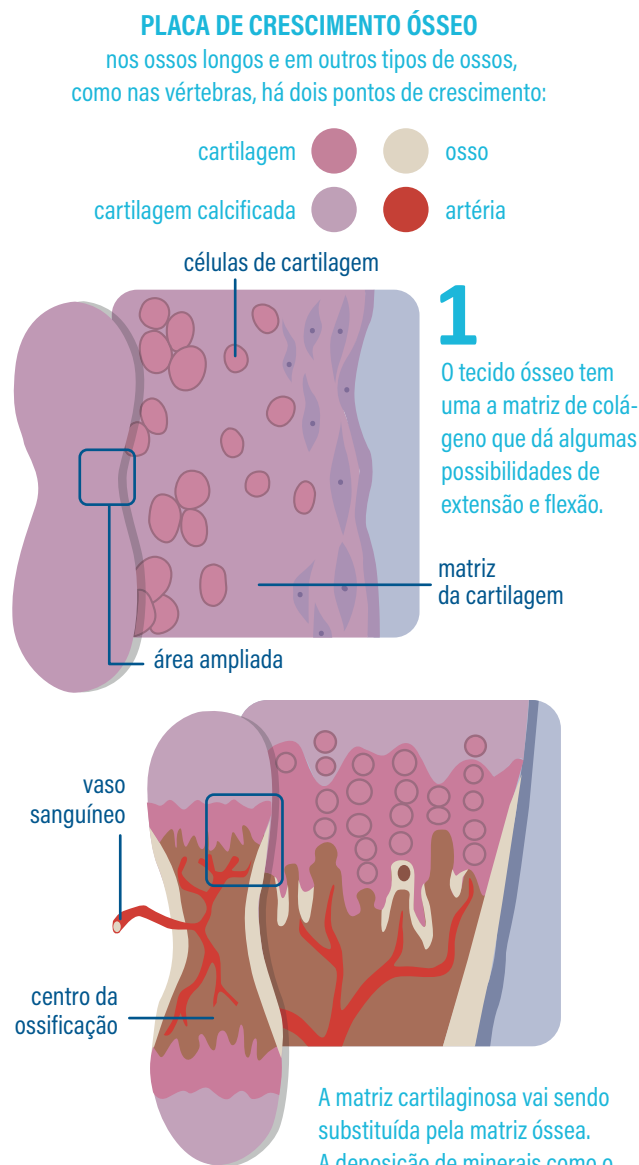
Os testes genéticos são exames feitos a partir de uma amostra de sangue, em que os técnicos procuram alterações específicas no material genético a fim de identificar o tipo de doença genética esquelética.

Dependendo da necessidade, pode-se analisar um gene específico, responsável por aquela doença, ou pode-se estudar um grupo de genes que causam diferentes doenças genéticas esqueléticas (painel de genes).

O diagnóstico preciso pode ajudar a identificar alterações em outros órgãos (por exemplo, alteração ocular, de audição etc).

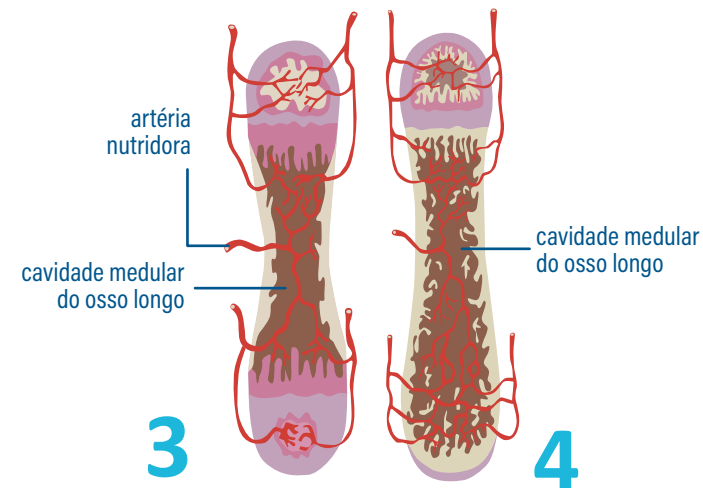
## Como ocorre o crescimento ósseo?

Os ossos têm dois componentes principais: uma matriz de cartilagem e a capacidade de deposição de minerais, como o cálcio.



**2**

A matriz cartilaginosa vai sendo substituída pela matriz óssea. A deposição de minerais como o cálcio confere dureza, permitindo o desempenho das funções de sustentação e proteção.



Nesses ossos, duas regiões principais sofrerão a ossificação: o cilindro longo e as extremidades dilatadas.

Entre esses extremos, é mantida uma região de cartilagem, que possibilitará a ocorrência constante de ossificação.

Os moldes de crescimento bem formados são fundamentais para a composição esquelética. Há doenças genéticas que podem afetar a matriz de cartilagem ou a mineralização.

## O que pode ser feito para ajudar uma pessoa com doença genética esquelética?

As pessoas com doenças genéticas esqueléticas muitas vezes precisam ser acompanhadas por um ortopedista e podem precisar de procedimentos cirúrgicos para corrigir deformidades de membros e escoliose.

Arranjos na casa e na escola são fundamentais para a inclusão das crianças com doenças genéticas esqueléticas. Elas poderão ter maior conforto e mais independência se os armários, as maçanetas de portas, os vasos sanitários e as pias estiverem ao seu alcance e se houver apoio para os pés nas carteiras escolares.