

## ACONSELHAMENTO GENÉTICO

Medicina Diagnóstica Individualizada e Questões Éticas.

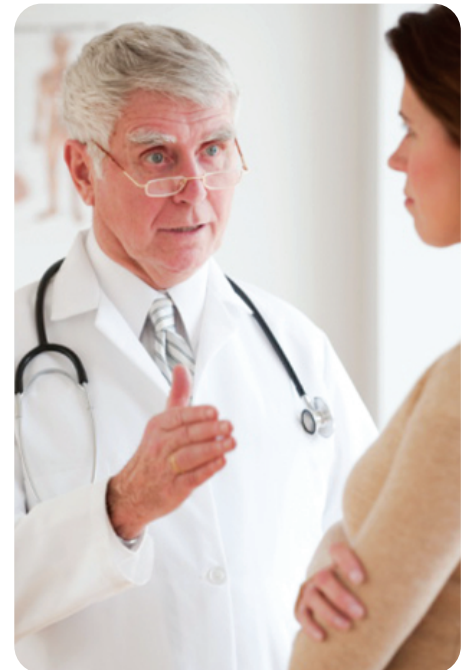
Aconselhamento Genético, Medicina Diagnóstica Individualizada e Questões Éticas- Carta Molecular:

Os genes podem ser considerados uma unidade de informação guardada dentro do núcleo das nossas células, “escrita” por meio de um código universal representado por diversas combinações na seqüência de moléculas conhecidas como nucleotídeos. Nestas moléculas encontramos as famosas bases nitrogenadas representadas pelas letras A, C, T e G. Quando colocadas em diferentes seqüências, de diferentes tamanhos temos várias possibilidades de mensagens codificadas que são “lidas” pelo maquinário celular para produzir as proteínas, que constituem as nossas células ou desempenham funções fundamentais à manutenção da vida. Uma coletânea destes genes ou códigos em série (Ex: ....ATGACTGGACCC....TAGCGGC CCAAATT/ATGAAATG.....CGGGTT ACTG...) constituem a fita de DNA. Nos seres humanos temos conjuntos de fitas duplas de DNA que se enrolam em grandes novelos que denominamos de cromossomos.

Aos genes, estas verdadeiras mensagens, estão sujeitos a alterações nestas seqüências que podem se traduzir em alterações da qualidade ou mesmo da quantidade das proteínas. Estas alterações são denominadas de Polimorfismos ou Mutações, na dependência da freqüência com a qual ocorrem na população geral. Os Polimorfismos são mais freqüentes e se propõem a explicar as pequenas diferenças entre as nossas características

pessoais. Com relação aos Polimorfismos podemos observar que, de uma certa forma e em alguns casos, conseguimos prontamente identificar fatores ambientais que influenciam na determinação das nossas características, como se o Polimorfismo nos dissesse a respeito de uma predisposição que combinado a um estilo de vida ou hábito poderia se traduzir em determinado traço ou até mesmo condição patológica. Existem, por exemplo, alguns polimorfismos relacionados estatisticamente, por meio de estudos populacionais, ao desenvolvimento de obesidade e de outras alterações metabólicas (aumento do colesterol total, triglicérides e diminuição do HDL colesterol que é conhecido como o “bom colesterol”). O reconhecimento do estado de portador destas variantes é fundamental na conscientização do paciente para que este possa adotar hábitos mais saudáveis como atividade física regular e a adoção de uma dieta mais adequada como a dieta mediterrânea. As mutações são menos freqüentes e costumam estar implicados na origem de algumas doenças. Entre as mais célebres encontramos as mutações dos genes BRCA1 e 2 que estão associadas ao desenvolvimento dos cânceres de mama e ovário em algumas famílias.

Atualmente, uma série de variações nos genes está sendo associada a riscos de doenças relativamente comuns, como vimos acima, o que gerou uma série de exames genéticos disponíveis no mercado da medicina laboratorial.



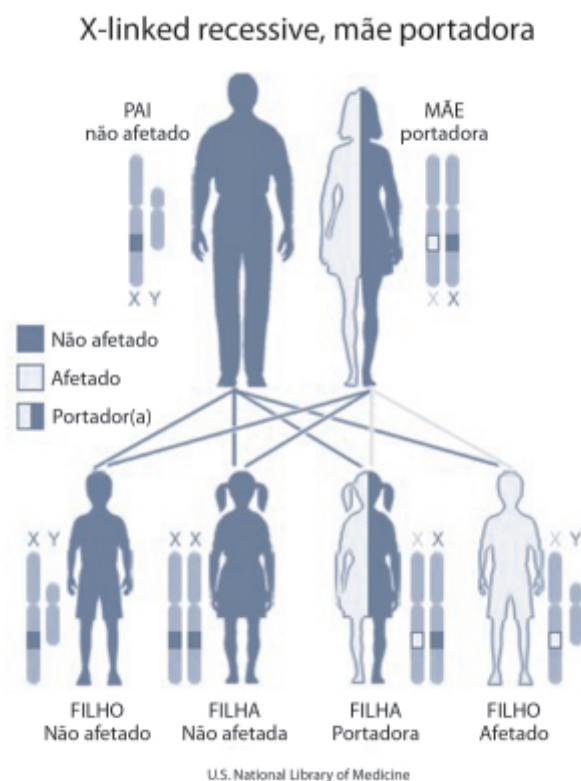
No entanto a indicação de realização de um exame deste tipo deve ficar a cargo de um profissional da saúde devidamente habilitado por conselhos de classes (como o Conselho Regional de Medicina, o CRM, por exemplo), com conhecimento em genética, consciente das implicações éticas acerca das informações geradas por esses exames e com muita sensibilidade na abordagem do paciente e seus familiares.

De uma maneira geral um indivíduo considerado de risco para o desenvolvimento de uma condição hereditária e seus familiares devem passar por algum tipo de avaliação que os permita conhecer os riscos, as implicações e as possibilidades de abordagem do problema de modo a tentar evitá-lo ao máximo ou mesmo amenizar as suas conseqüências clínicas.

No entanto, para algumas condições resta apenas o planejamento familiar e uma série de questões éticas acerca do fato do paciente saber que tem um alto risco de desenvolver uma condição clínica intratável pela medicina atual.

Para termos idéia de algumas questões que envolvem a realização de exames genéticos podemos citar o exemplo das pesquisas de mutações envolvidas com o desenvolvimento de câncer. Para alguns tumores sólidos (como o câncer colorretal, por exemplo) são pesquisadas mutações ao longo de genes inteiros. Estes genes são bem grandes, e durante o seu estudo no laboratório podemos nos deparar com mutações ainda pouco estudadas ou mesmo ainda não descritas nos centros de referência em pesquisa, ou seja, sem uma correlação bem estabelecida (bem fundamentada) na literatura especializada, com o desenvolvimento do câncer. Desta forma estas informações podem gerar ansiedade ao médico assistente que acompanha tal paciente além de transtornos ao próprio paciente e seus familiares.

Estes exames devem ser solicitados de forma criteriosa, seguindo as orientações das sociedades nacionais e internacionais que estudam estas doenças. Geralmente este tipo de pesquisa é bem indicado quando o histórico familiar é muito sugestivo de uma síndrome de câncer hereditário, onde, geralmente, familiares de primeiro grau apresentam o diagnóstico de um determinado tipo de câncer, em idade precoce de aparecimento e até mesmo com um comportamento mais agressivo. Embora estes critérios sejam facilmente memorizados e até intuitivos, nem sempre são prontamente avaliáveis. Em casos de cânceres muito prevalentes como o de mama, por exemplo, não é raro encontrarmos uma pessoa com um parente de primeiro grau acometido por este tumor, no entanto a esmagadora maioria dos casos deste tipo de neoplasia é considerada esporádica (não devido a alterações genéticas herdadas). A pesquisa se inicia com um familiar índice, ou seja, que têm chance elevada de apresentar a mutação, geralmente um familiar que já apresentou o diagnóstico do tumor em questão. Uma vez que uma mutação previamente descrita em estudos de referência seja identificada neste familiar, esta mesma mutação é pesquisada nos familiares de risco (irmãos e filhos, por exemplo).



Outra questão, no que se refere, por exemplo, à pesquisa dos polimorfismos do gene da ApoE (Apolipoproteína E, as apolipoproteínas permitem o transporte das gorduras, como o colesterol e os triglicérides, no sangue onde de outra forma seriam insolúveis). Existe um polimorfismo conhecido como ApoE4 que identifica indivíduos com risco de desenvolver a Doença de Alzheimer (uma doença degenerativa que causa demência e esta associada a uma série de morbidades), condição que não apresenta opção terapêutica efetiva até o momento. A questão aqui é se o paciente com antecedente familiar da doença quer saber se tem o risco de desenvolver uma doença não curável e que ainda não há estudos importantes acerca de medidas efetivas para prevenir esta condição. Apesar de tratar-se de um polimorfismo, neste caso ainda não foi possível a identificação consistente de medidas preventivas para a instalação desta condição.

[WWW.CENTRODEGENOMAS.COM.BR](http://WWW.CENTRODEGENOMAS.COM.BR)

**MATRIZ - ÁREA TÉCNICA** - Rua Leandro Dupré, 967 - VI. Clementino - São Paulo / SP - Cep. 04025-014 - TEL: 11 5079 9593

**FILIAL - PESQUISA E DESENVOLVIMENTO** - Av. Dr. Altino Arantes, 1233 - VI. Clementino - São Paulo / SP - Cep. 04042-035 - TEL: 11 5079 9593

Todas as edições estão disponíveis para consulta e impressão no [www.cartamolecular.com.br](http://www.cartamolecular.com.br)

Autor: Dr. Luis Gustavo - Editoração: Sergio Macedo - Produção: Aldeia Brasil

