

Glossário genético

Revisão do texto e tradução de Jorge Sequeiros

Agosto 2008

Modificado a partir de um glossário originalmente produzido por London IDEAS Genetic Knowledge Park.

Este trabalho foi apoiado por EuroGentest, uma rede de excelência europeia do 6º Programa Quadro da União Europeia (FP6 NoE, contract number 512148).

Ilustrações de Rebecca J Kent
www.rebeccajkent.com
rebecca@rebeccajkent.com



**Informação para
doentes e familiares**

Glossário genético

Aborto espontâneo. Fim precoce de uma gravidez, antes de uma altura em que o bebé consiga sobreviver fora do útero materno.

Aconselhamento genético (ou assessoramento genético). Informação e apoio que deve ser oferecido às pessoas preocupadas com uma doença que pode ter causa genética.

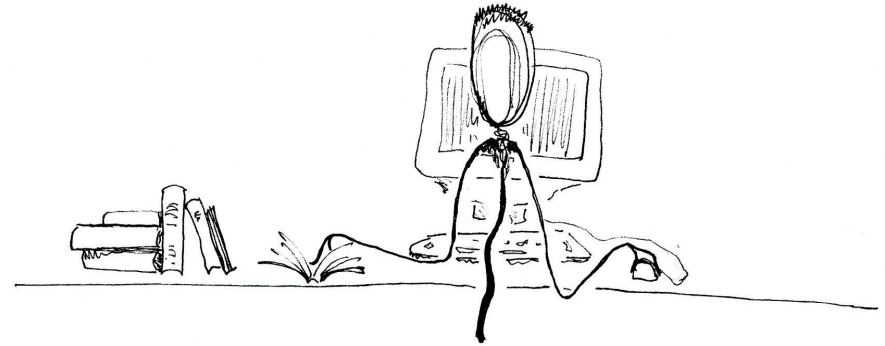
ADN. Substância química que compõe os **genes** e que contem as instruções necessárias para o funcionamento do nosso corpo.

Amniocentese. Um teste que é usado para retirar uma amostra de líquido amniótico para testar os **genes** ou **os cromossomas** do bebé que vai nascer. O feto está rodeado de líquido (amniótico) no **útero**. Esse líquido contem algumas células da pele do feto. Uma pequena amostra do líquido é retirado com uma agulha fina, através da pele do abdómen (barriga) da mãe. O líquido é enviado para o laboratório para ser testado.

Árvore familiar. Um diagrama que mostra quem tem ou não tem a **doença genética** e como as pessoas da sua família estão relacionadas consigo e umas com as outras.

Assessor genético (consultor ou aconselhador genético). Especialista não-médico que, nos países onde existe, fornece informação e apoio (**aconselhamento genético**) às pessoas preocupadas com doença que pode ter uma base genética.

Autossomas. Temos 23 pares de **cromossomas**. Os pares 1 a 22 são designados autossomas e são iguais no homem e na mulher. O 23º par (**cromossoma X** e **cromossoma Y**) é diferente no homem (**XY**) e na mulher (**XX**) e por isso designado **heterossomas** ou **cromossomas sexuais**.



Outros glossários genéticos e outra informação podem ser encontrados nos seguintes locais:

Orphanet

(sítio da Internet de livre acesso, com informação sobre doenças raras e medicamentos orfãos, com links a associações de doentes em toda a Europa, *em inglês e português*)

www.orpha.net

EuroGentest

(sítio da Internet de livre acesso, com informação sobre testes genéticos)

www.eurogentest.org

Centro de Genética Preventiva e Preditiva (CGPP) - IBMC

www.cgpp.eu

Sociedade Portuguesa de Genética Humana

www.spgh.net

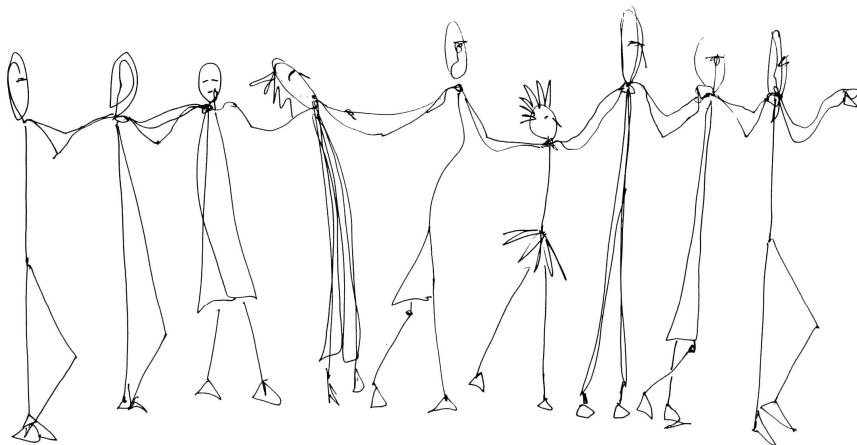
Colégio de Genética Médica – Ordem dos Médicos

www.ordemosmedicos.pt

onde o bebé nasce.

XX. Representa os **cromossomas sexuais** habituais numa mulher. As mulheres normalmente têm dois **cromossomas X**, sendo um herdado do pai e outro da mãe.

XY. Representa os **cromossomas sexuais** habituais num homem. Os homens normalmente têm um **cromossoma X** e um **cromossoma Y**. O homem herda um dos dois **cromossomas X** da mãe e o **cromossoma Y** do pai.



Autossómicas dominantes (doenças genéticas). Doenças (ou outras características) nas quais basta a pessoa herdar uma cópia alterada de um **gene (mutação)** para ser afectada ou poder vir a ser afectada mais tarde pela doença. O **gene** mutado é dominante em relação ao **gene** normal.

Autossómicas recessivas (doenças genéticas). Doenças (ou outras características) em que a pessoa tem de herdar duas cópias alteradas de um **gene (mutação)** para ser afectada pela doença (um gene mutado de cada um dos pais). Uma pessoa que tenha apenas uma cópia alterada do **gene** será portadora para a doença recessiva, não podendo nunca ser afectada.

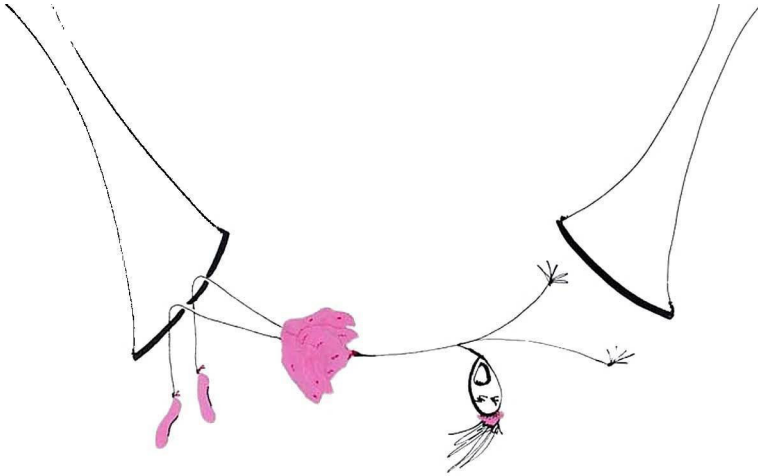
Autossómico. Relativo aos **autossomas**, os cromossomas não-sexuais. Diz-se dos genes que estão situados nos cromossomas dos pares 1 a 22.

Biopsia das vilosidades coriônicas. Um teste realizado durante a gravidez para retirar células que permitam testar os **genes e cromossomas do feto** para uma **doença genética** específica. Um pequeno número de células são extraídas da **placenta** em desenvolvimento e enviadas para análise no laboratório.

Cariótipo. Descrição da estrutura dos **cromossomas** de um indivíduo, incluindo o seu número exacto e o tipo de cromossomas sexuais (**XX** ou **XY**), assim como qualquer variação do seu padrão normal.

Célula. O corpo humano é formado por milhões de células, que servem como tijolos numa construção. Células de diferentes partes do corpo têm aparência diferente e fazem coisas diferentes. Cada célula (excepto os óvulos, na mulher, e os espermatozoides, no homem) tem duas cópias de cada **gene**.

Concepção. A junção de um **óvulo** com um **espermatozoide**, que faz a primeira **célula** do novo embrião.



Cromossoma em anel. Termo utilizado quando os extremos de um **cromossoma** se juntam e este forma um anel.

Cromossoma X. Um dos **cromossomas sexuais**. As mulheres habitualmente têm dois **cromossomas X**, enquanto os homens têm um cromossoma X e um **cromossoma Y**.

Cromossoma Y. Um dos **cromossomas sexuais**. Os homens têm habitualmente um cromossoma Y e um **cromossoma X**, enquanto as mulheres têm dois **cromossomas X**.

Cromossomas sexuais (ou heterossomas). O **cromossoma X** e o **cromossoma Y**. São estes cromossomas que controlam se uma pessoa é homem ou mulher. As mulheres tem dois cromossomas X. Os homens tem um cromossoma X e um Y.

Cromossomas. Estruturas semelhantes a uma fita, que podem ser observadas ao microscópio e que contêm os **genes**. O número normal de cromossomas nos seres humanos é 46. Herdamos um conjunto de 23 cromossomas da mãe e outro conjunto de 23 cromossomas do pai.

habitualmente **teste pré-sintomático**.

Teste pré-sintomático. Ver teste preditivo.

Translocação equilibrada. É uma **translocação** em que nenhum material cromossômico foi perdido ou acrescentado, mas apenas rearranjado. Uma pessoa com uma translocação equilibrada normalmente não é afectada.

Translocação recíproca. Translocação que ocorre quando dois fragmentos de **cromossomas** diferentes se rompem e trocam de lugar.

Translocação robertsoneana. Translocação que ocorre quando um **cromossoma** se funde com outro cromossoma.

Translocação. Rearranjo do material genético, que acontece quando um pedaço de um **cromossoma** rompe e se liga a outro **cromossoma**. Ver folheto sobre “**Translocações Cromossômicas**”.

Translocações desequilibradas. Uma **translocação** em que o rearranjo dos cromossomas provoca perda ou excesso de material genético, ou ambos simultaneamente. Pode surgir em crianças cujo pai ou mãe tenham uma **translocação equilibrada**.

Translucência da nuca. Uma ecografia à parte de trás do pescoço do feto, onde normalmente há um espaço preenchido com líquido, no início da gravidez. Se o feto tiver uma **doença congénita** (tal como o **síndrome de Down**), esse espaço pode ter um tamanho anormal.

Útero. A parte do corpo da mulher dentro da qual o **embrião** e depois o **feto** crescem durante a gravidez.

Vagina. A ligação do útero da mulher com o exterior; o canal por

placenta. A placenta cresce do ovo fertilizado, e por isso tem habitualmente os mesmos **genes** do feto.

Portador (de uma translocação cromossómica). Uma pessoa com uma **translocação equilibrada**, em que nenhum material cromossómico foi acrescentado ou perdido, não sendo normalmente afectada por isso.

Portador. Uma pessoa que geralmente não é afectada pela doença nesse momento, mas tem uma cópia alterada de um **gene** responsável por ela. No caso de uma doença **recessiva**, nunca será afectada; no caso de uma doença **dominante**, geralmente virá a sê-lo mais tarde, dependendo da doença em causa.

Resultado “negativo”. Diz-se habitualmente do resultado de um teste que mostra que a pessoa testada não tem a alteração que se procurou nesse **gene (mutação)**.

Resultado “positivo”. Diz-se habitualmente do resultado de um teste que mostra que a pessoa testada tem uma alteração nesse **gene (mutação)**.

Teste genético. Um teste que pode ajudar a identificar se existe uma alteração num determinado **gene** ou **cromossoma**. É normalmente uma análise ao sangue ou a outro tecido. Para mais informações, pode consultar o panfleto “**O que é um Teste Genético?**”.

Teste preditivo. Teste genético para uma doença que pode vir ou virá a desenvolver-se no futuro. No último caso, quando é quase certo que uma doença hereditária se vai desenvolver mais tarde, caso a pessoa tenha a mutação, também é chamado



de novo. Termo usado para descrever uma nova alteração num **gene** ou num **cromossoma** (por exemplo **translocação de novo**), que ocorre pela primeira vez numa pessoa, ou seja, ambos os pais dessa pessoa têm **cromossomas** normais (por vezes escrita em itálico, para indicar que é latim, embora se escreva do mesmo modo em português).

Delecção. Perda de uma parte do material genético; o termo pode ser usado para descrever quer uma área em falta num **gene**, quer num **cromossoma** (delecção cromossómica).

Diagnóstico pré-natal. Teste realizado durante a gravidez, para determinar a presença ou não de uma **doença genética** no feto.

Doença congénita. Doença que está presente logo ao nascimento, e que pode ser ou não **genética**, mas que muitas vezes não é **hereditária**.

doença genética. Doença causada por uma alteração num **gene** ou **cromossoma**.

Doença hereditária. Doença que é herdada (passada através da família).

doença ligada ao sexo. Ver **doença ligada ao X**.

Doença ligada ao X. Doença genética causada por uma **mutação** (alteração) num **gene** do **cromossoma X**. São exemplos de doenças ligadas ao X, a hemofilia, a distrofia muscular de Duchenne e o síndrome do X-frágil.

duplicação. Repetição anormal de uma sequência de material genético num **gene** ou **cromossoma**.

Ecografia. Um teste indolor que usa os ultra-sons para criar uma imagem do feto em desenvolvimento, durante uma gravidez. É realizado geralmente passando a sonda ao longo da pele do **abdómen** (barriga) ou, por vezes, por dentro da vagina.

Embrião. A primeira fase do desenvolvimento humano, após o

ovo (ou zigoto), e até ao final da 8ª semana após a fecundação. O embrião desenvolve-se a partir da primeira célula, durante as primeiras fases da gravidez. Surge após a fecundação de um óvulo com um espermatozóide, para formar o ovo (ou zigoto). Ainda está longe de se assemelhar a um bebé, mas é constituído pelas células que irão dar origem ao futuro bebé. Os embriões precoces, obtidos por fertilização *in vitro*, podem desenvolver-se fora do útero materno durante alguns dias.

Esfregaço. Teste recomendado a todas as mulheres para verificar alguma anomalia nas **células** do colo (abertura) do **útero**.

Espermatozóide. A contribuição do pai para a primeira **célula (ovo ou zigoto)** que dará origem ao futuro bebé. Cada espermatozóide contém 23 cromossomas, um **cromossoma** de cada um dos pares de cromossomas do pai. O espermatozóide funde-se com um **óvulo** para fazer uma célula completa com 46 cromossomas. O futuro bebé irá desenvolver-se a partir desta primeira célula.

Feto. Período do desenvolvimento intra-uterino que vai desde o fim da fase de embrião até ao recém-nascido, ou seja, desde a 9ª semana após a fecundação até ao nascimento.

Gene. Informação necessária para o nosso corpo funcionar, armazenada sob uma forma química (**ADN**) nos **cromossomas**.

Genético. Causado pelos **genes**, que diz respeito aos **genes**.

Heterossomas. O mesmo que **cromossomas sexuais**: o **cromossoma X** e o **cromossoma Y**. Assim chamados por, ao contrário dos outros pares, serem diferentes entre si; a mulher é **XX**, enquanto o homem é **XY**). Ver também **autossomas**.

Heterossómico. Relativo aos **heterossomas**. O mesmo que **ligado ao sexo**.

Inserção. Introdução de material genético adicional num **gene** ou **cromossoma**.

Inversão. Alteração da sequência dos **genes** ao longo de um dado **cromossoma**.

Mutação. Alteração num **gene** (ou, num sentido mais lato, também num cromossoma). Por vezes, quando um gene é mutado, a sua informação pode ser alterada e não funcionar devidamente. Isso pode causar um **doença genética**.

Ovários. Órgãos do corpo da mulher que produzem os óvulos.

Ovo (ou zigoto). A primeira célula de um embrião, resultante da concepção ou fusão de um óvulo com um espermatozóide e que dará origem ao futuro bebé.

Óvulo. A contribuição da mãe para a primeira **célula (ovo ou zigoto)** que dará origem ao futuro bebé. O óvulo contém 23 cromossomas, um **cromossoma** de cada um dos pares de cromossomas da mãe. O óvulo funde-se com um espermatozóide, para fazer uma célula completa com 46 cromossomas. O futuro bebé irá desenvolver-se a partir desta primeira célula.

placenta. Órgão que assenta na parede interior do útero da mulher grávida. O feto recebe a sua nutrição através da

