

Hereditariedade dominante

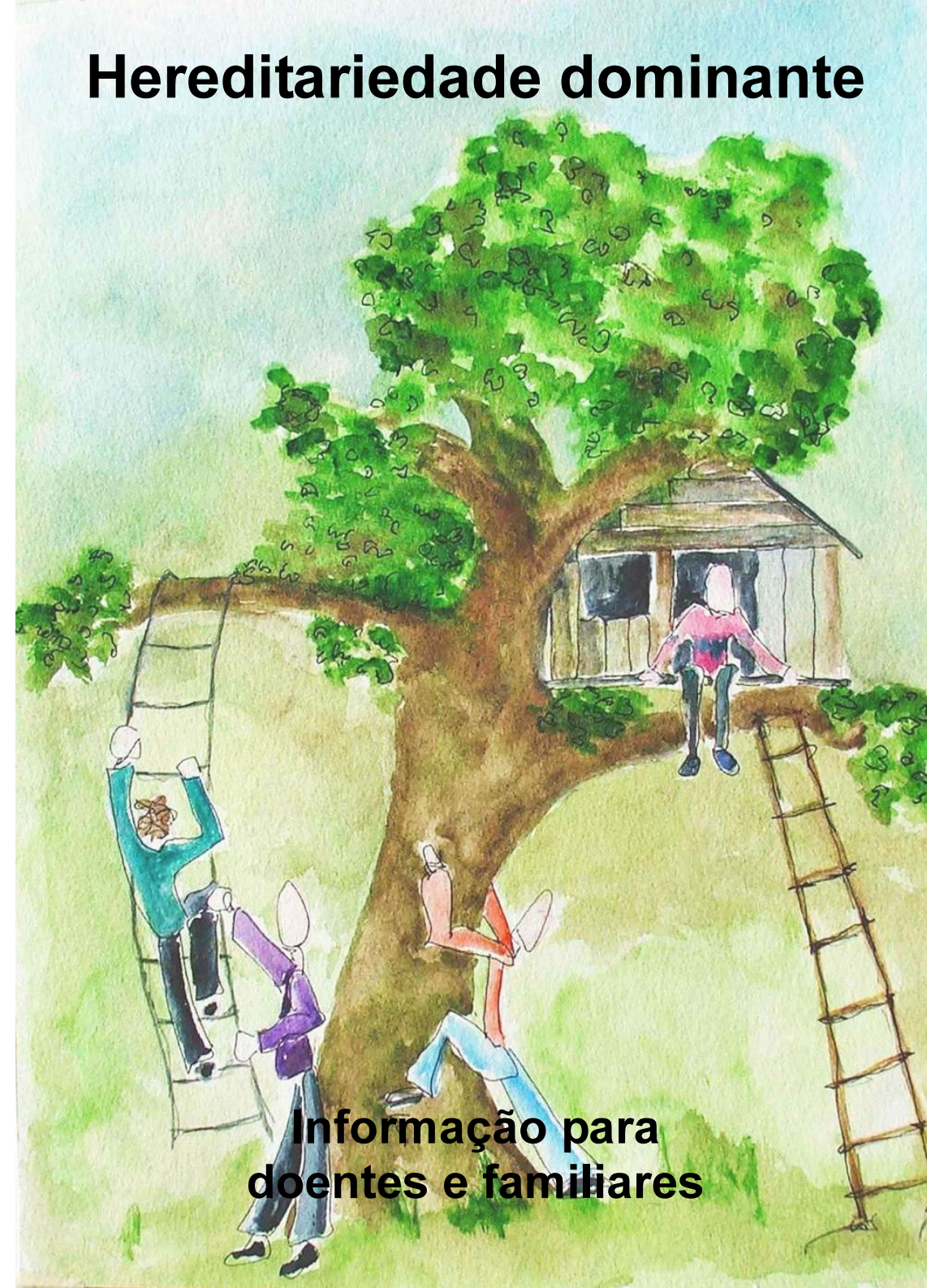
Revisão do texto e tradução de Jorge Sequeiros

Agosto 2008

Modificado a partir de folhetos produzidos pelo Guy's and St Thomas' Hospital, London; e o London IDEAS Genetic Knowledge Park, de acordo com os seus padrões de qualidade.

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**

Hereditariedade dominante

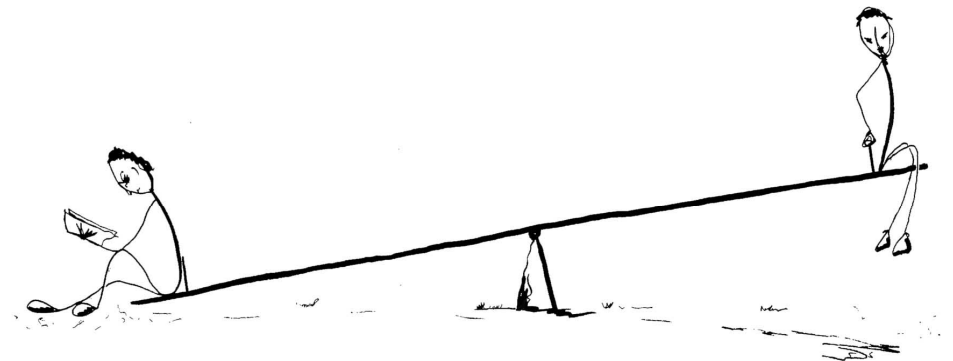
A seguinte informação explica-lhe o que significa a hereditariedade dominante e como são herdadas as doenças dominantes. Para compreender a hereditariedade dominante, ser-lhe-á útil saber o que são genes e cromossomas.

Genes e cromossomas

Os nossos corpos são feitos de milhões de células. A maior parte das células contem um conjunto completo de genes. Nós temos milhares de genes. Os genes actuam como um conjunto de instruções, controlando o nosso crescimento e o modo como o corpo funciona. São responsáveis por muitas das nossos características, tais como a cor dos olhos, grupo de sangue ou a altura.

Os genes estão contidos estruturas em forma de fita, chamados cromossomas. Geralmente, temos 46 cromossomas em cada uma da maioria das nossas células. Os cromossomas são herdados dos nossos pais, 23 da mãe e 23 do pai, pelo que temos dois conjuntos de 23 cromossomas ou 23 "pares". Como os cromossomas são formados por genes, temos duas cópias da maior parte dos genes - uma cópia de cada um dos nossos progenitores. É por isso que muitas vezes temos características semelhantes às dos nossos pais. Os cromossomas e, portanto, os genes são compostos por uma substância química designada por ADN.

Por vezes, ocorre uma alteração (mutação) na cópia de um gene que o impede de funcionar devidamente. Se isto ocorrer apenas numa das duas cópias de um gene, numa doença recessiva, e a outra cópia for "normal", essa alteração não causará habitualmente uma doença genética.



Vila Real:

Consulta de Genética Médica
www.hdestefania.min-saude.pt/

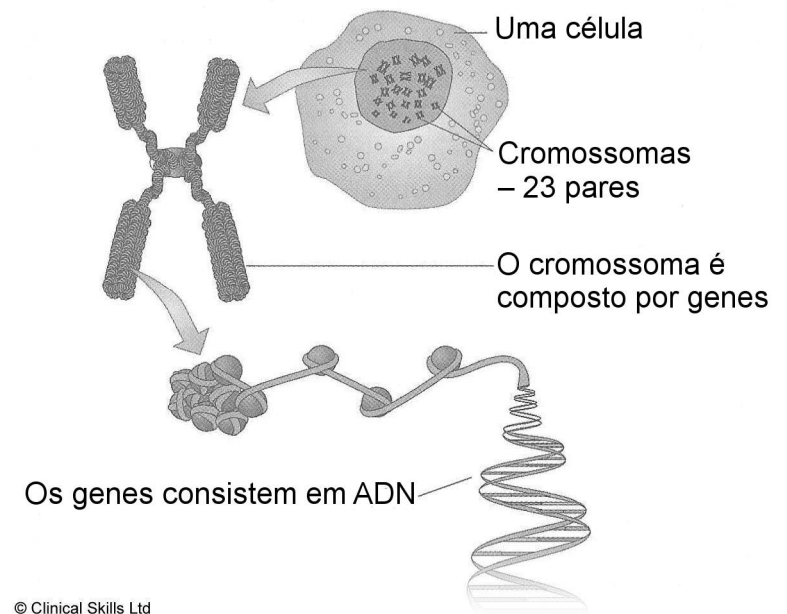
Porto:

Instituto de Genética Médica
 Tel.: (+351).22.607.03.00
 Email: genetica@igm.min-saude.pt
www.gm-saude.pt

Coimbra:

Serviço de Genética Médica
 Hospital Pediátrico de Coimbra, CHC
 Tel.: (+351).239.480.638
 Fax: (+351). 239.717.216

Hospital São Pedro, CHTMAD
 Tel: (+351).259.300.500
 Fax: (+351).259.300.503
www.chtmad.min-saude.pt/

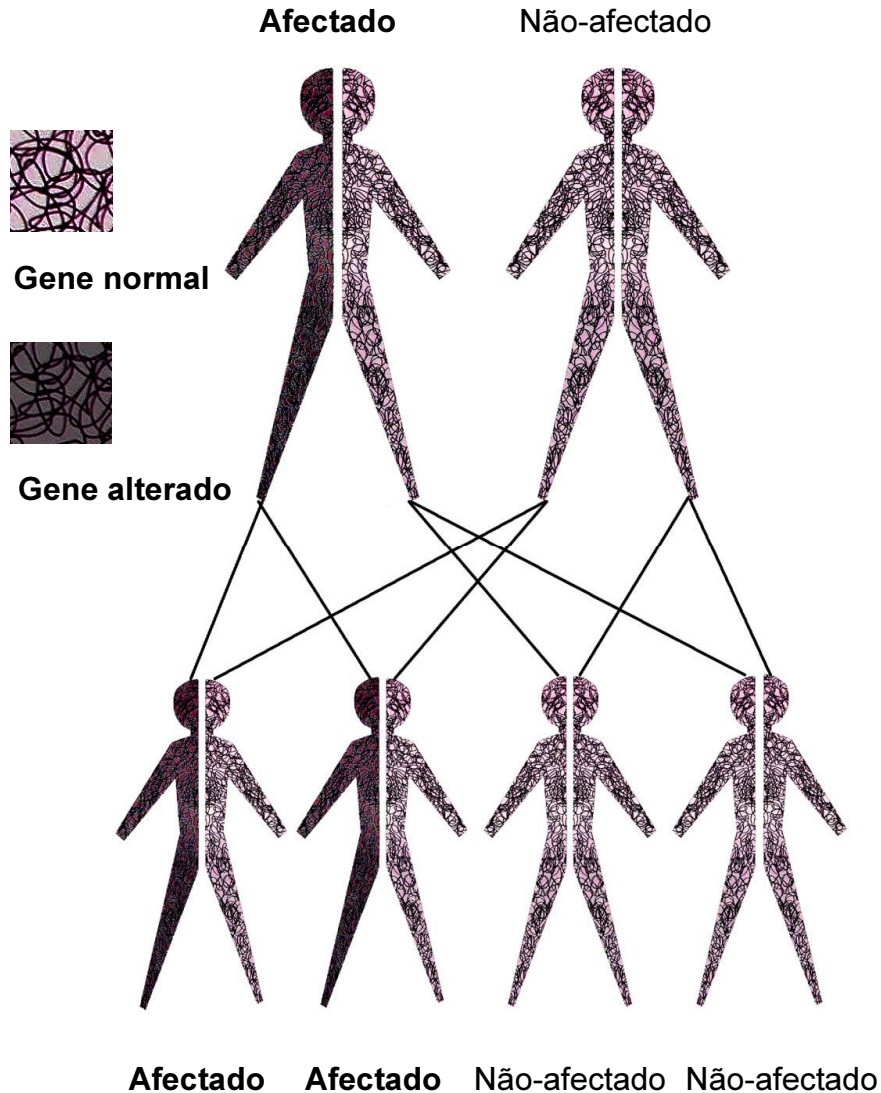
Figura 1: Genes, cromossomas e ADN**O que é a hereditariedade autossómica dominante?**

Algumas doenças transmitem-se na família de forma dominante. Isto significa que uma pessoa herda uma cópia normal do gene e uma cópia afectada. Contudo, o gene alterado domina sobre a cópia normal, o que faz com que a pessoa seja afectada pela doença genética. A doença específica com que a pessoa será afectada vai depender do gene que está alterado e quais as instruções que seria suposto este dar ao organismo.

Algumas doenças genéticas dominantes afectam o indivíduo logo desde o nascimento. Outras só o afectam já durante a vida adulta e são conhecidas como doenças de início tardio. Alguns exemplos de doenças genéticas dominantes incluem a doença poliquística renal, a doença de Huntington, a doença de Machado-Joseph ou a paramiloidose.

Como são herdadas as doenças dominantes?

Figura 2: Como as doenças dominantes passam de pais para filhos



www.ordemosmedicos.pt

Contactos dos serviços ou consultas de genética médica da sua área:

Lisboa:

Serviço de Genética Médica
Hospital de Santa Maria
Tels.: (+351).21.780.53.40 (geral); (+351).21.780.33.07 (laboratório)
Fax: (+351).21.780.55.86
Email: genetica@hsm.min-saude.pt
www.chln.min-saude.pt

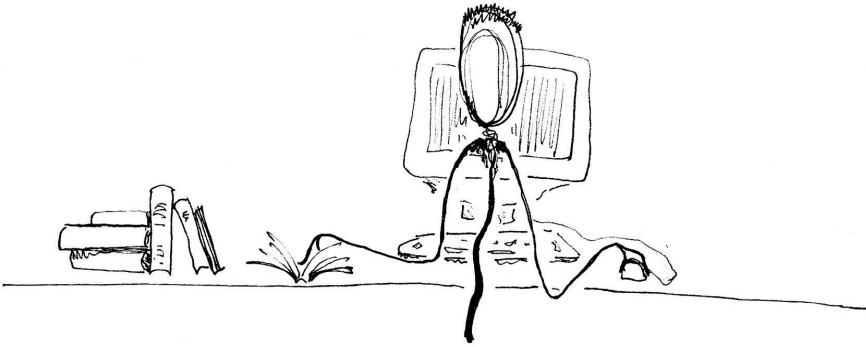
Serviço de Genética Médica
Hospital de D. Estefânia
Tel.: (+351).21.312.66.00
Fax: (+351).21.312.66.67
Email: sgenetica@hdestefania.min-saude.pt
www.hdestefania.min-saude.pt/

Porto:

Instituto de Genética Médica
Tel.: (+351).22.607.03.00
Email: genetica@igm.min-saude.pt
www.igm.min-saude.pt

Coimbra:

Serviço de Genética Médica
Hospital Pediátrico de Coimbra, CHC
Tel.: (+351).239.480.638
Fax: (+351). 239.717.216
Email: genetica@chc.min-saude.pt
www.chc.min-saude.pt/servicos/genetica



Este é apenas um breve guia sobre a hereditariedade ligada ao X. Poderá obter mais informações através do serviço ou consulta de genética médica da sua área (ou procure na Orphanet, em português), ou nos seguintes endereços:

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

Quando um dos pais tem um gene alterado (mutação), poderá transmitir aos filhos ou o gene normal ou o gene alterado. Assim, cada um dos seus filhos tem uma probabilidade de 50% (1 em cada 2) de herdar o gene mutado e de vir a ter doença.

Há também uma probabilidade de 50% (1 em cada 2) de a criança herdar uma cópia normal do gene. Se tal acontecer, a criança não será afectada pela doença e não transmitirá a nenhum dos seus filhos.

Os resultados possíveis dependem do acaso, ocorrem de forma aleatória. **Estas probabilidade mantêm-se iguais para cada gravidez**, independentemente das anteriores, e habitualmente são **as mesmas para rapazes e raparigas**.

Porque que é uma doença genética por vezes parece saltar uma geração?

Algumas doenças dominantes podem afectar as pessoas da família de forma muito diferente. A doença não falha realmente uma geração, mas algumas pessoas podem ter sintomas tão ligeiros que parecem não ser de facto afectadas pela doença e podem nem sequer saber que a têm. Por vezes, mesmo um exame médico pode não detectar sinais da doença. Nas doenças de início tardio, as pessoas que transportam o gene alterado podem ter falecido relativamente cedo, de outras causas, sem terem tido tempo de a manifestar.

E se a pessoa for a primeira pessoa a ter a doença na família?

Por vezes, a pessoa que nasce com uma doença dominante pode ser a primeira a tê-la na família. Por vezes, isto pode acontecer por ter ocorrido uma alteração no gene, pela primeira vez, no óvulo ou no espermatozóide que deram origem ao bebé: se for mesmo assim, os seus pais não serão afectados pela

doença e é também pouco provável que venham a ter outro/a filho/a afectado/a com a mesma doença, mas deverá sempre discutir o seu caso e os riscos exactos com um médico especialista. Porém, a pessoa afectada, que agora tem o gene alterado, pode passar a doença aos filhos.

Em doenças de início tardio (na vida adulta, como a doença de Huntington e as formas hereditárias de cancro da mama), alguns portadores do gene mutado podem ter falecido numa idade precoce, de outras causas, antes de a doença ter tido tempo para se manifestar ou de o diagnóstico correcto ter sido feito e comunicado. No entanto, essas pessoas podem ter passado a doença aos seus filhos(as).

Diagnóstico pré-natal

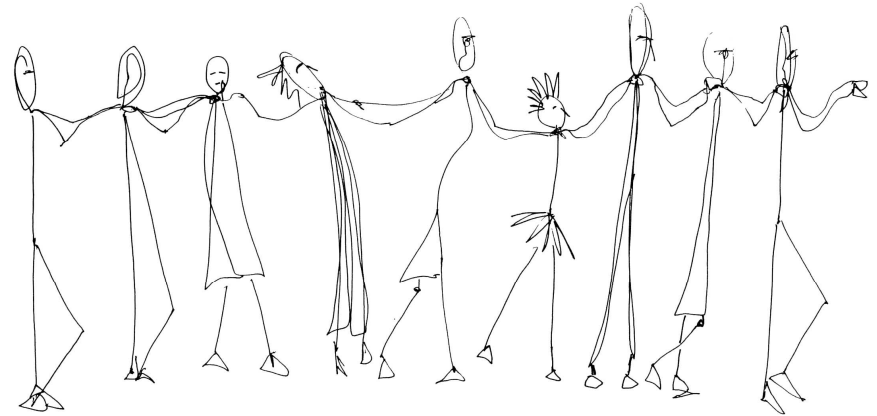
Para algumas doenças dominantes é possível realizar um teste durante a gravidez para verificar se o feto herdou a doença (mais informações sobre estes testes estão disponíveis nos folhetos “Biopsia das Vilosidades Coriônicas” e “Amniocentese”). Isto é algo que deverá discutir com o seu médico especialista.



Este é apenas um breve guia sobre a hereditariedade ligada ao X. Poderá obter mais informações através do serviço ou consulta de genética médica da sua área, ou nos seguintes endereços:

Outros Familiares

Se alguém na família tiver uma doença dominante, deverá discutir isso com os seus familiares. Esta informação pode ser útil para ajudar ao diagnóstico de outros familiares. Isso pode ser particularmente importante para aqueles seus familiares que já têm filhos ou esperam vir a ter filhos no futuro.



Algumas pessoas têm dificuldade em falar com outros familiares sobre a existência de uma doença genética. Podem recear causar ansiedade na família. Nalgumas famílias, as pessoas podem ter perdido o contacto com os familiares ou pode ser-lhes difícil contactá-los. Os médicos especialistas em Genética Médica têm habitualmente experiência com estas situações e podem ajudar a discutir essa situação com o resto da família.

Questões a recordar

- Uma pessoa precisa apenas de herdar uma cópia do gene alterado para ser afectada com uma doença dominante. Herdar ou não o gene mutado depende apenas do acaso. A probabilidade (que é de 50%) é a mesma para cada gravidez, sendo igual para filhos ou filhas.
- Um gene mutado não pode ainda ser corrigido - fica presente para toda a vida.
- Um gene mutado não se pode apanhar de outras pessoas, apenas é transmitido de pais para filhos. As pessoas com genes mutados podem ser dadoras de sangue, por exemplo.
- As pessoas por vezes sentem-se culpadas por haver uma doença na família. É importante lembrar que uma doença hereditária não é culpa de ninguém e que ninguém pode ter feito nada para que ela tenha aparecido.