

Teste de Portadores

Estamos extremamente gratos a todas as pessoas que concederam entrevistas para a produção deste folheto. Os seus nomes foram omitidos ou alterados, de modo a proteger a sua identidade.

Esta informação foi desenvolvida pelo Genetic Interest Group, uma aliança nacional de associações de doentes do Reino Unido, que apoia crianças, famílias e pessoas afectadas por doenças genéticas.

Tradução de Hugo Sousa, UnIPSa, CESPU.
Revisão de Jorge Sequeiros, CGGP, IBMC.
Novembro 2009

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

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



EuroGentest



**Informação para
Doentes e Familiares**

Teste de Portador

Este folheto informativo é dirigido quer a pessoas que estejam a considerar realizar um teste de portador, quer àqueles que já o tenham realizado. Pretende-se, com este folheto, fornecer informações sobre o que significa ser 'portador', como descobrir se é um portador, e prestar informação prática e emocional acerca de como viver com os resultados do seu teste. Grande parte desta informação foi recolhida falando directamente com pessoas que já realizaram o teste. Esperamos que ache este trabalho útil.

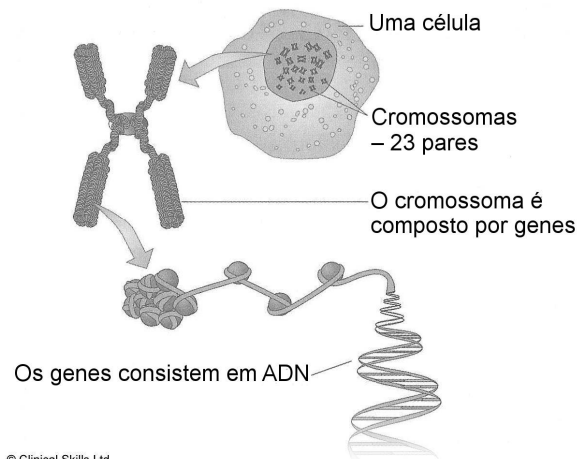
O que é um portador?

Para compreender o que significa ser portador, é importante, em primeiro lugar, compreender 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 nossas características, tais como a cor dos olhos, grupo de sangue ou a altura.

Figura 1. Genes, cromossomas e ADN



Tel.: (+351).21.312.66.00

Fax: (+351).21.312.66.67

Email: sgenetica@hdestefania.min-saude.pt

www.hdestefania.min-saude.pt/

Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge

http://www.insarj.pt/site/insa_home_00.asp

Porto:

Instituto de Genética Médica

Tel.: (+351).22.607.03.00

Email: genetica@igm.min-saude.pt

www.igm.min-saude.pt

Centro de Genética Preditiva e Preventiva

IBMC, Univ. Porto

Tel.: (+351).22.607.49.94

Fax: (+351).22.600.29.23

Email: cgpp-cons@ibmc.up.pt (consulta);

cgpp-lab@ibmc.up.pt (laboratório);

www.cgpp.eu

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

Vila Real:

Consulta de Genética Médica

Hospital São Pedro, CHTMAD

Tel.: (+351).259.300.500

Fax: (+351).259.300.503

www.chtmad.min-saude.pt

Informação adicional

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

Serviços e laboratórios de genética no sector público em Portugal:

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

Os genes estão contidos em 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.

Dá-se o nome de **mutações** às alterações que ocorrem nos genes e nos cromossomas, sendo que todos nós somos portadores de várias mutações. No entanto, devido ao facto de possuímos duas cópias da maior parte dos genes, a cópia normal compensa a cópia mutada. Assim, ser portador significa que não apresenta a doença, mas possui uma cópia alterada do gene num dos cromossomas de um par. Em regra, ser portador não afecta directamente a sua saúde, e a única consequência é o facto de poder vir a ter filhos com uma doença genética.

Quando é que ser portador pode levar a que os nossos filhos sejam afectados por uma doença genética?

Existem três situações em que ser portador pode levar a que as crianças sejam afectadas:

1. Doenças autossómicas recessivas

Nestas doenças, apenas haverá o risco de a criança apresentar um problema genético, se ambos os pais forem portadores da mesma mutação no mesmo gene ou de outra mutação para a mesma doença genética. Neste caso, existem 25% de hipóteses (1 em 4) de cada criança herdar uma cópia da mutação de cada um dos progenitores e ser, assim, afectada. Entre as doenças autossómicas recessivas mais comuns, incluem-se a fibrose cística, a anemia falciforme, a beta-talassemia e a doença de

Tay-Sachs. Mais informações podem ser encontradas no folheto sobre **Hereditariedade Recessiva**.

2. Doenças ligadas ao X

Nestas doenças, se uma mulher é portadora, existe uma hipótese de 50% (1 em 2) de os seus filhos (sexo masculino) serem afectados pela doença. Existe também uma hipótese de 50% (1 em 2) de as suas filhas herdarem a mutação e serem portadoras como a mãe; só muito raramente as filhas serão elas próprias afectadas. Se um homem com uma doença ligada ao X tiver filhas, estas irão **sempre** herdar a mutação e ser portadoras; porém, os filhos nunca herdam a mutação. Mais informações podem ser encontradas no folheto sobre **Hereditariedade Ligada ao X**. As doenças ligadas ao X mais comuns são o síndrome do X-frágil, a distrofia muscular de Duchenne e a hemofilia.

3. Rearranjos cromossómicos

Se uma pessoa é portadora de um rearranjo cromossómico (como, por exemplo, uma translocação cromossómica equilibrada), existe uma possibilidade aumentada de a gravidez abortar espontaneamente, de a criança nascer com malformações ou vir a ter problemas de aprendizagem. Mais informações podem ser encontradas nos folhetos sobre **Alterações Cromossómicas e Translocações Cromossómicas**.

Posso ser portador?

Existem algumas situações que aumentam a probabilidade de ser portador para uma determinada doença genética ou de um rearranjo cromossómico:

- Se alguém na família apresenta uma doença autossómica recessiva, uma doença ligada ao X ou um rearranjo cromossómico.
- Se alguém na família é portador para uma doença

Pode ser útil obter informação através do seu médico geneticista, de modo a partilhá-la com outros membros da família, explicando o que significa ser portador, e que ser portador para uma dada doença é algo que ocorre por acaso.

Outras fontes de apoio

Os médicos geneticistas e outros profissionais de saúde (como os profissionais não-médicos de aconselhamento genético e os psicólogos clínicos) são experientes em ajudar as pessoas a falarem das emoções relacionadas com a recepção dos resultados do teste. Estes podem ser uma boa fonte de apoio e de informação.

“Ver a Ema [profissional de aconselhamento genético] foi muito tranquilizador porque antes não tinha percebido que existia a biopsia das vilosidades ou a amniocentese, e portanto foi bom ter uma profissional a explicar todas as diferentes opções. Foi muito útil.” (portadora para Tay-Sachs)

Algumas pessoas acham também útil o contacto com uma associação de doentes. Estes grupos de apoio podem fornecer informação sobre os aspectos práticos e emocionais de ser portador para uma determinada doença. Muitas têm um sítio na internet e uma linha de atendimento, onde fornecem informação e conselho. Muitas vezes, podem ainda por as pessoas e famílias em contacto com outras que estão a viver situações semelhantes. Podem ter um fórum de conversação, onde os membros têm a possibilidade de enviar mensagens a outros membros.

“Nós obtivemos bastante informação na associação de doentes e isso foi muito útil. E há dias em que funcionam até tarde e, se precisarmos, podemos telefonar e conversar, eles fazem-no por telefone ou enviam coisas pelo correio, trabalham com as escolas...” (portadora para síndrome do X-frágil).

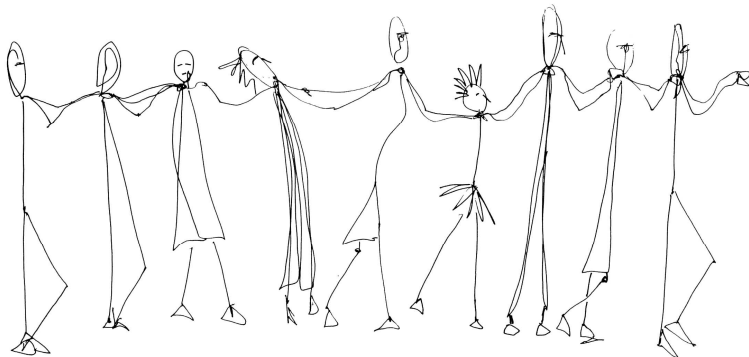
Para algumas pessoas, partilhar informação com outros membros da família é uma experiência positiva, pois pode fazer com que a família fique mais unida, tornando-a uma boa fonte de apoio. Para outras pessoas, esta partilha dos resultados pode ser difícil e perturbadora.

“Sentes-te como se estivesses a trazer um flagelo à família de outra pessoa, e isso afectou-me imenso, porque, como nora, isso é a última coisa que queres fazer.” (portadora para hemofilia)

Para os avós, pode ser particularmente difícil. Podem recusar-se a aceitar que a mutação tenha sido transmitida por deles. Também não é raro que os avós se sintam culpados por se sentirem responsáveis pela transmissão do gene. Estas são reacções para as quais deve estar preparado:

“A minha mãe falou com a minha avó e ela disse “não veio de mim, ponto final”. Pôs um travão no assunto, dizendo “eu não trouxe nada disto para a família.” (portadora para síndrome do X-frágil)

“Ela ficou mesmo afectada com aquilo. Sentia-se culpada. Eu disse-lhe que isto é uma daquelas coisas que não podemos controlar, não é culpa de ninguém.” (portadora para fibrose cística com filho afectado).



recessiva, doença ligada ao X ou um rearranjo cromossómico.

- Se tem já um filho com uma doença recessiva, doença ligada ao X, ou um rearranjo cromossómico.
- Se tem raízes étnicas específicas que tornem mais provável ser portador para uma doença genética. São exemplos a anemia das células falciformes em africanos e seus descendentes, a beta-talassemia em povos mediterrânicos ou a doença de Tay-Sachs em judeus Asquenazi. Apesar de mais frequentes nessas populações, estas doenças podem ocorrer noutras.

Mesmo que nenhuma destas razões exista, pode decidir realizar um teste de portador por o seu parceiro ou parceira ser portador/a de uma doença recessiva particular. Neste caso, os resultados do seu teste poderão ajudá-lo a descobrir se os seus futuros filhos/as tem um risco acrescido de manifestar essa doença genética.

Como posso descobrir se sou portador?

Se pensa existir a hipótese de ser portador para uma determinada doença genética, deve falar com o seu médico de família. O seu médico pode, por sua vez, referenciá-lo a um médico geneticista. Este irá colocar-lhe questões sobre a sua história familiar e qualquer doença genética que tenha ocorrido na família. Será discutido o que significa ser portador e as implicações de conhecer esse estatuto. É importante recordar que o teste de portador é uma escolha pessoal e totalmente voluntária – não deve sentir-se pressionado a fazer o teste se considerar que não é útil para si.

Se está mesmo decidido a realizar o teste de portador, e se o especialista concorda que existe efectivamente uma razão para isso, ser-



Ihe-á oferecido um teste genético. Este pode identificar se existe uma mutação num gene ou cromossoma particular, significando que é portador. O teste é geralmente realizado numa amostra de sangue, podendo por vezes ser utilizada saliva. A amostra será colhida e enviada ao laboratório de genética para ser analisada.

Mais informações sobre testes genéticos podem ser encontradas nos folhetos **O que é um Teste Genético?** e **O que acontece num Laboratório de Genética?**

É importante recordar que, nas doenças recessivas, os dois parceiros têm de ser portadores para a mesma doença genética, para que exista a hipótese de uma criança herdar essa doença. No caso das doenças ligadas ao X, apenas a mãe precisa ser portadora para que exista a hipótese de os seus filhos (masculinos) sejam afectados; contudo, as filhas de homens portadores serão sempre portadoras. Em casos raros, as mulheres podem ser afectadas por doenças ligadas ao X.

Incerteza quanto aos resultados do teste

Por vezes os resultados de um teste genético podem ser incertos.

Para algumas doenças, por exemplo a fibrose cística, continuará a existir um pequeno risco de ser portador, mesmo quando não foi encontrada nenhuma mutação no teste. Isto é conhecido como **risco residual** e deve-se ao facto de se conhecerem centenas de mutações que podem causar essa doença; geralmente, os testes genéticos testam apenas as mutações mais comuns.

Noutros casos, pode ser encontrada uma mutação que não se saiba exactamente que efeitos poderá ter, não sendo possível tirar conclusões definitivas.

A relação com o seu parceiro

O conhecimento sobre o seu estado de portador pode afectar o relacionamento com o seu parceiro. Para algumas pessoas isso pode até uni-las ainda mais, apoiando-se uma à outra.

“Eu apenas tinha que estar lá para ela. Ela estava muito perturbada. Apenas temos que ouvir e falar sobre o problema, estar verdadeiramente presente e dar apoio. Não existe solução, portanto tem que se percorrer esse caminho, e isso leva muito tempo” (parceiro de portadora para hemofilia)

Contudo, conhecer o seu estado de portador pode também causar tensão e cansaço no relacionamento. Por vezes, os casais têm de discutir questões que são desconfortáveis e difíceis.

“Sinto que consigo lidar com muita coisa, mas ter de puxar por alguém de quem se gosta muito, isso foi horrível. Isso fez-me sentir pior do que ter de lidar eu própria com o problema.” (portadora para hemofilia)

Outros membros da família

Se descobrir que é portador, talvez prefira discutir essa questão com outros familiares. Assim, dá-lhes a oportunidade, caso o desejem, de realizar o teste para verificarem se são também portadores. Esta informação pode também ser útil para ajudar a diagnosticar outros membros da família e é particularmente importante para familiares que possam vir a ter filhos no futuro. Discutir os resultados do seu teste de portador é uma escolha sua, e esses resultados nunca serão partilhados com outro familiar sem a sua permissão.

“Eles agora sabem que a doença é familiar e podem ser testados se quiserem, têm essa escolha. E é útil para quando quiserem ter filhos” (portador para fibrose cística).

“O aspecto positivo foi que quando recorri ao aconselhamento genético, descobri que havia outras escolhas. Se quisermos ter mais filhos, existem várias opções para isso.” (portador para fibrose cística com uma criança afectada)

E se já tiver filhos?

Alguns pais que já têm filhos com uma doença genética dizem que uma das emoções quando descobriram que eram portadores foi o sentimento de “culpa” por terem transmitido a doença ao filho. É perfeitamente natural sentir-se desta forma. Mães com rapazes com uma doença ligada ao X por vezes dizem que se sentem serem “culpadas” pelos seus parceiros por terem transmitido o gene alterado, ou se culpam a si mesmas. Se está a experienciar este tipo de sentimentos deve falar sobre eles com o seu médico geneticista. É importante recordar que os genes são “passados” ao acaso, e que apresentar uma mutação genética não é culpa sua. Foi já demonstrado que, com o tempo, estes sentimentos diminuem de intensidade.

“Sinto que desapontei a minha família, o meu marido e, obviamente, o meu filho, porque lhe transmiti algo com que ele vai ter de lidar o resto da sua vida.” (portadora para síndrome do X-frágil)

Se for portador e já tem filhos, mesmo que eles não estejam afectados pela doença, continua a existir a hipótese de serem portadores. É importante que discuta esse risco com os seus filhos numa idade adequada. Para alguns pais, isso pode ser quando julgarem que os filhos já têm idade suficiente para compreender. Outros acham mais apropriado quando os filhos iniciam um relacionamento sério. A idade a que um jovem pode fazer um teste de portador varia, mas a pessoa a ser testada deve sempre tomar essa decisão por si mesma.

B. Viver com o estado de portador

A informação que se segue relata a experiência de pessoas que realizaram o teste de portador. É uma informação útil a todos quantos descobriram recentemente a sua situação de portador, mas é também importante para as pessoas que estão a pensar realizar o teste. Tentámos destacar as questões e emoções que o conhecimento do estado de portador pode causar, embora algumas possam não ser relevantes para si.

Como irei reagir se o resultado for “portador”?

As pessoas podem reagir de muitas formas quando recebem os resultados. Muitas dizem que se sentem zangadas ou preocupadas quando descobrem que são portadoras. Outras relatam sentir-se tristes, surpreendidas ou chocadas. Todas estas reacções são normais. Na maioria das pessoas, estes sentimentos diminuem ao fim de alguns meses.

“Ao descobrir que era portadora e que o meu companheiro também era senti-me destroçada... Quando se olha para as estatísticas, ser portador e parceiro também é tão raro... Fiquei furiosa, foi uma terrível falta de sorte.” (portadora para Tay-Sachs)

“Quando ela descobriu, o impacto foi bem evidente. Ficou muito zangada por ser portadora.” (marido de portadora para hemofilia)

É perfeitamente normal sentir-se de algum modo diferente, ao descobrir que é portador. Algumas pessoas dizem que é estranho descobrir algo de novo sobre elas próprias quando pensavam que já sabiam tudo. Pode levar algum tempo a adaptar-se a esta nova informação.

“Era como se sentisse o peso dessa carga genética que me havia sido transmitida, como a miopia, a tendência para

engordar e coisas desse género.” (portador para Tay-Sachs).

Algumas pessoas dizem que descobrirem que são portadores faz com que se sintam “menos saudáveis”. Outros portadores dizem-se preocupados com o facto de no futuro poderem estar mais susceptíveis a desenvolver problemas de saúde. Estas reacções são muito normais, mas é importante recordar que a sua condição de portador não tem efeito na sua saúde. Todos nós somos portadores de um certo número de mutações genéticas.

Estudos têm demonstrado que os portadores lidam melhor com os resultados quando reconhecem que ser portador é algo que não se pode mudar, e que a informação pode ser usada de forma positiva.

“Eu acabei por aceitar os factos e seguir o meu caminho. A vida prega-nos partidas, mas temos de seguir em frente. É apenas mais uma reviravolta na vida.” (portador para fibrose cística)

Como irei reagir se os resultados forem “não-portador”?

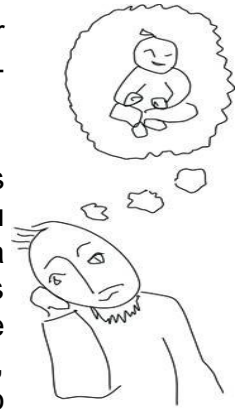
Para a maioria das pessoas, descobrir que não são portadoras de genes mutados traz alegria e alívio. No entanto, algumas pessoas podem achar difícil comunicar as “boas notícias” aos seus irmãos ou outros parentes que sejam ser portadores ou tenham algum filho afectado. Perguntam-se por que “escaparam”, quando outros familiares não. Por vezes, é difícil aceitar que se foi afortunado, quando outros não o foram.

Ter filhos

Para algumas pessoas, descobrir que são portadoras é uma fonte de preocupações, uma vez que isso afecta os seus planos de ter filhos. Para outras pessoas é um alívio, uma vez que podem fazer os seus planos atempadamente. Saber que há um risco aumentado de os filhos poderem apresentar uma doença

genética significa que poderá preparar-se e ter tempo para tomar decisões importantes. Existem várias opções que poderá considerar.

Se você e o seu parceiro forem ambos portadores para a mesma doença recessiva, ou se você (mulher) é portadora para uma doença ligada ao X, existem várias alternativas possíveis. Para algumas doenças genéticas, é possível realizar um teste durante a gravidez, para verificar se o bebé herdou o gene alterado (diagnóstico pré-natal). Para mais informações deve consultar os folhetos sobre **Amniocentese** e **Biopsia das Vilosidades Coriônicas**. Se pensa que possa ser uma opção para si, fale com o seu médico para saber se existem testes disponíveis para a doença em causa. Se possível, faça o teste de portador antes de uma gravidez, pois os laboratórios podem ter de fazer preparativos que podem demorar meses. Se está a considerar o diagnóstico pré-natal, deve reflectir sobre o que faria se o feto tivesse a doença genética, e como se poderá sentir face à interrupção da gravidez.



Pode ser possível realizar uma técnica chamada diagnóstico genético pré-implantação (DGPI), como alternativa a testar o feto durante a gravidez. Este procedimento implica que o casal se submeta a reprodução medicamente assistida, após a qual os embriões obtidos são testados, de modo a verificar se apresentam o gene alterado. Apenas os embriões sem o gene alterado são implantados no útero da mulher. Este é um processo muito exigente e não é adequado para todos. Para mais informações sobre este procedimento e de que forma está disponível para si, deve falar com o seu médico.

Outras opções que pode querer considerar incluem a adopção, a concepção usando óvulos ou espermatozoides de doadores, e a possibilidade de não ter filhos.