

www.sites.uem.br/drgenetica

**Dr Genética****News****1ª  
Edição**

**BEM-VINDOS!** Esta é a 1ª edição do nosso jornal. O Dr Genética é um projeto de extensão da Universidade Estadual de Maringá (UEM), em nosso site você pode esclarecer dúvidas sobre exames genéticos, sua interpretação e desta forma conhecer um pouco mais sobre as doenças genéticas. Agora além do site, traremos notícias e comentários via jornal. Envie sua opinião, comentário ou pergunta pelo nosso site. Aproveite sua leitura!

## Cientistas desenvolvem, pela primeira vez, tratamento para doença de Huntington

Cientista da Universidade College London, na Inglaterra, criaram um medicamento para o tratamento da doença de Huntington (DH), que atua diretamente na mutação causadora do distúrbio. Este tratamento promissor atua no sistema nervoso, bloqueando o RNA mensageiro (mRNA), molécula intermediária da informação genética, retardando a progressão da doença. Essa descoberta foi feita por meio de um estudo envolvendo 46 habitantes do Reino Unido, Alemanha e Canadá, que possuem a doença, os quais foram divididos em dois grupos: um recebeu somente placebo (pílula sem a medicação), enquanto o outro recebeu a medicação. Foi constatado que a produção de proteína alterada diminuiu de acordo com a dose, revelando uma alta efetividade do tratamento. Esse tratamento revolucionário abriu portas para possíveis terapias que combatam doenças semelhantes, como o Alzheimer e o Parkinson, que também são doenças degenerativas causadas por proteínas alteradas. A próxima etapa serão testes clínicos, para descobrir os efeitos do medicamento no corpo antes da liberação.

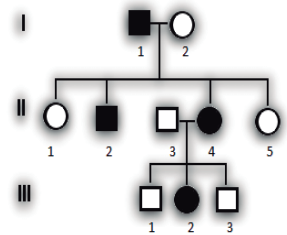
A DH é causada por uma mutação no gene que codifica uma proteína alterada chamada huntingtina (Htt), que causa morte das células do cérebro, provocando perda de memória, demência, mudança de comportamento e perda gradual das funções motoras, se apresentando por volta dos 30 a 40 anos. A herança é do tipo autossômica dominante, ou seja, apenas um alelo herdado já leva ao desenvolvimento da doença.

fonte: BBC News, 11 de dezembro de 2017. Disponível em: [www.bbc.com/portuguese/geral-42313910](http://www.bbc.com/portuguese/geral-42313910)

Herança autossômica dominante:

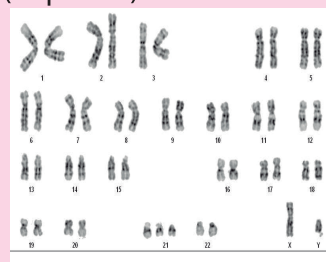
Neste tipo de herança, se um dos pais apresentar a doença, como no heredograma ao lado (1 e 2), os filhos tem 50% de chance de herdar a doença, independente de serem homens ou mulheres.

A DH se manifesta a partir dos 40 anos e o indivíduo geralmente já teve filhos. Um teste genético pode informar se os filhos terão ou não a doença, porém a decisão é individual e pode causar dilemas éticos.



### Dr Genética, o que é cariótipo?

É um exame que mostra seu conjunto de cromossomos. Cada pessoa possui 23 pares de cromossomos, incluindo os cromossomos sexuais: XX (mulher) e XY (homem). Pelo exame de cariótipo com bandamento G, é possível observar se o número e a estrutura dos cromossomos estão normais. É realizado por coleta de 5-10mL de sangue periférico com anticoagulante (heparina). A Síndrome de Down é diagnosticada clinicamente e confirmada pelo cariótipo, onde um cromossomo n.21 aparece em trio: 47, XX ou XY,+21.



SAIBA MAIS EM: [HTTP://SITES.UEM.BR/-DRGENETICA/CARIOTIPO](http://sites.uem.br/drgenetica/cariotipo)

**Gene:** Parte do genoma que é responsável pelas informações que levam à síntese de proteínas. O genoma humano tem cerca de 25 mil genes, que se expressam nas diferentes fases da vida e nos tornam semelhantes ou diferentes.

**Alelo:** Cada gene é composto por 2 alelos, um herdado do pai outro da mãe, a combinação deles forma o novo indivíduo.

**Cromossomo:** Forma de organização do DNA dentro da célula, cada ser humano possui 23 pares de cromossomos,



## Bate papo com o Dr Genética

O Dr Genética entrevistou a dentista Frida Ariadini Budach, ela nasceu com síndrome de Turner (45,X) e compartilha um pouco da sua história aqui:

**Dr Genética.** Quando seus pais descobriram que você tinha síndrome de Turner (ST)?

**Frida.** Descobriram logo que eu nasci, a pediatra que me acompanhava percebeu o linfedema (uma das características da ST) nas minhas pernas, pés e mãos e pedi aos meus pais que procurassem um acompanhamento especializado, quando foi feito o cariótipo que confirmou a Síndrome.

**Dr Genética.** Foi difícil encontrar médico especializado?

**Frida.** Não foi difícil, porém é muito importante o diagnóstico precoce, pois a pediatra que identificou fez o encaminhamento para o médico endocrinologista do Hospital Universitário de Londrina e lá fui atendida pelos especialistas necessários. Em Londrina tive dificuldade para conseguir o GH (Hormônio do crescimento), por ser um medicamento de alto custo, então consegui iniciar o tratamento com GH no HC-FMUSP (Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da USP) e faço acompanhamento de rotina anual com a equipe de endocrinologistas e na Cirurgia Vascular devido ao linfedema, mas não apresento nenhum problema de saúde.



**Dr Genética.** Você sofreu algum tipo de discriminação na escola?

**Frida.** Em nenhum momento sofri discriminação, as características se manifestaram em mim de forma "discreta". Meus pais souberam lidar muito bem com a situação e estimularam minha autonomia e desenvolvimento. Em casa meus pais sempre tiveram os cuidados necessários comigo, mas nunca me trataram "diferente" do meu irmão por eu ter uma síndrome.

**Dr Genética.** Você recentemente se formou em odontologia pela UEM, conte um pouco mais dessa conquista, o que foi mais fácil e mais difícil para você na faculdade?

**Frida.** Cursar Odontologia na UEM foi uma grande conquista, além da dificuldade de passar no vestibular o curso por si exige muita dedicação. Eu tive as mesmas dificuldades dos colegas de turma, provas trabalhos, independente da síndrome. Durante o curso, aconteceu um fato muito gratificante: realizei o atendimento de uma paciente com ST e certa vez a mãe dessa paciente me disse que me ver cursando odontologia e vendo meu desenvolvimento, dava a ela segurança com relação ao futuro da filha. O que tenho mais facilidade na minha profissão é o relacionamento e contato com os pacientes, tenho facilidade em relações interpessoais.

**Dr Genética.** Você segue uma vida normal. É necessário algum cuidado extra?

**Frida.** Levo uma vida absolutamente normal, os cuidados necessários são a reposição hormonal e o uso de meia de compressão (devido ao linfedema), mas nada que interfira de forma significativa no desenvolvimento das minhas atividades, atuo como dentista e sigo uma rotina normal de vida e trabalho.

**Dr Genética.** Muito obrigado pela entrevista!

### Dr Genética, como identificar aneuploidias?

Aneuploidias são alterações do número total de cromossomos (46). O rastreamento para risco de aneuploidias acontece durante a gestação, com testes não invasivos, avaliados no sangue materno ou por ultrassonografia. Se houver alguma alteração, associada à idade materna elevada ou histórico familiar, podem ser indicados testes invasivos, onde é colhido o material do feto, como o líquido amniótico ou sangue do cordão umbilical para realização de cariótipo e triagem bioquímica.

Recentemente foram desenvolvidas técnicas que permitem o estudo das células do feto que se encontram misturadas ao sangue materno, é a nova geração de testes pré-natais não invasivos. Isolando e amplificando o DNA fetal, elas permitem verificar a existência de aneuploidias sem nenhum risco para a mãe ou para o bebê.

Lonseca EB, Cruz J, Sá, RA, Di Renzo GC, Nicolaidis K. Rastreamento de aneuploidias no primeiro trimestre de gestação: evolução da idade materna à avaliação do DNA fetal livre no sangue materno. FEMINA, 42(2):87-93, 2014.

### 🔍 VOCÊ SABIA?


Trissomias são mais comuns na natureza do que parece! O que acontece é que não chegamos a vê-las. Muitas vezes as gestações não se sustentam nem mesmo nas primeiras semanas e há aborto espontâneo sem a mulher saber que estava grávida. Uma trissomia ocorre quando há excesso de um cromossomo em um determinado par, as trissomias compatíveis com a vida ocorrem nos cromossomos 13, 18, 21, X e Y e acarretam síndromes. A trissomia do cromossomo 21 é a mais comum.

Você conhece o Dr Genética? Visite nosso site!  
[www.sites.uem.br/drgenetica](http://www.sites.uem.br/drgenetica)

### ANUNCIE AQUI!

Você pode ser nosso patrocinador, entre em contato conosco: [drgenetica@uem.com.br](mailto:drgenetica@uem.com.br)

Nossos Colaboradores:

 DBC - UEM Departamento de Biotecnologia, Genética e Biologia Celular

 LAGEM - Liga Acadêmica de Genética Médica de Maringá