

# Alterações cromossómicas

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.rebeccakent.com](http://www.rebeccakent.com)  
[rebecca@rebeccakent.com](mailto:rebecca@rebeccakent.com)



**Informação para  
doentes e familiares**

## Alterações cromossómicas

A seguinte informação explica o que são alterações cromossómicas, como podem ser herdadas e quando podem provocar problemas. Este folheto destina-se a ser usado em conjunto com as consultas que tenha com o seu médico geneticista.

Para compreender o que é uma alteração cromossómica, serve-lhe á útil saber o que são genes e cromossomas.

### O que são genes e cromossomas?

Os nossos corpos são feitos de milhões de células. A maior parte das células contêm 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.

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.



[http://www.insarj.pt/site/insa\\_home\\_00.asp](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](mailto:genetica@igm.min-saude.pt)

[www.igm.min-saude.pt](http://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: [cpp-cons@ibmc.up.pt](mailto:ccpp-cons@ibmc.up.pt) (consulta);

[cpp-lab@ibmc.up.pt](mailto:ccpp-lab@ibmc.up.pt) (laboratório);

[www.ccpp.eu](http://www.ccpp.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](mailto:genetica@chc.min-saude.pt)

[www.chc.min-saude.pt/servicos/genetica](http://www.chc.min-saude.pt/servicos/genetica)

### Vila Real:

Consulta de Genética Médica

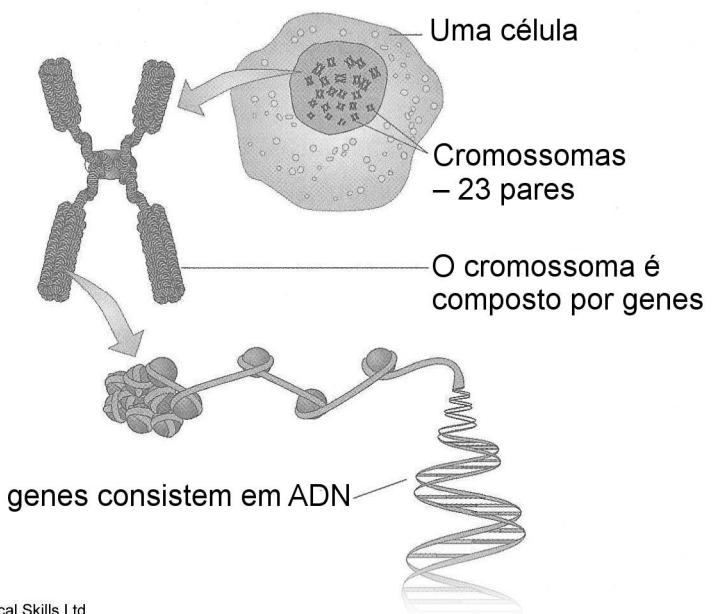
Hospital São Pedro, CHTMAD

Tel: (+351).259.300.500

Fax: (+351).259.300.503

[www.chtmad.min-saude.pt](http://www.chtmad.min-saude.pt)

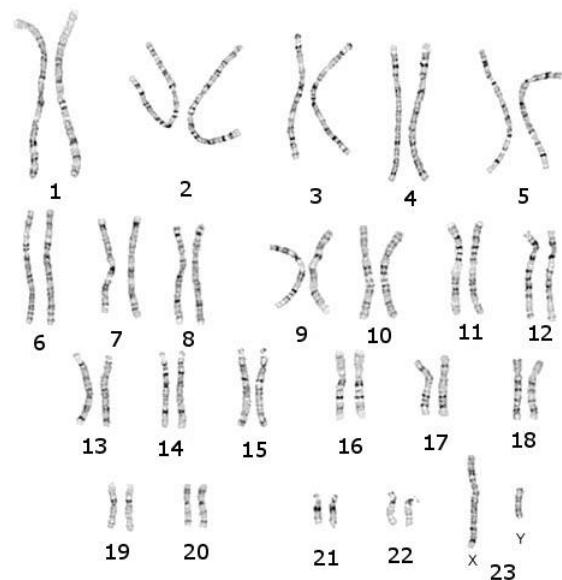
**Figura 1. Genes, cromossomas e ADN**



© Clinical Skills Ltd

Os cromossomas dos pares 1 a 22 são semelhantes em homens e mulheres: são chamados os autossomas. Porém, o 23º par, conhecidos como cromossomas sexuais (ou heterossomas), é diferente em homens e mulheres. Existem dois cromossomas sexuais, o cromossoma X e o cromossoma Y. As mulheres tem dois cromossomas X (XX), enquanto os homens tem um X e um Y (XY). A mulher herda um cromossoma X da mãe e um do pai. O homem herda um cromossomas X da mãe e um cromossoma Y do pai. A figura abaixo mostra os cromossomas de um homem, uma vez que o último par é XY.

**Figura 2.** Os 23 pares de cromossomas, organizados de acordo com o seu tamanho; o cromossoma 1 é o maior de todos. O último par (X e Y) é o que define o sexo (cromossomas sexuais).



## Alterações cromossómicas

É importante ter o equilíbrio correcto de material cromossómico, visto que os genes (que dão instruções às células do nosso corpo) se encontram nos cromossomas. Qualquer alteração no número, no tamanho ou estrutura de um cromossoma pode significar uma alteração na quantidade ou organização da informação genética. Uma alteração da quantidade ou da organização da informação genética pode resultar em dificuldades de aprendizagem, atraso do desenvolvimento ou problemas de saúde na criança.

As alterações cromossómicas podem ser herdadas de um dos pais. As alterações cromossómicas ocorrem com frequência

## EuroGentest

(sítio da Internet de livre acesso, com informação sobre testes genéticos)  
[www.eurogentest.org](http://www.eurogentest.org)

**Sociedade Portuguesa de Genética Humana**  
[www.spgh.net](http://www.spgh.net)

**Associação Portuguesa de Diagnóstico-Pré-Natal**  
[www.apdpn.org.pt](http://www.apdpn.org.pt)

**Colégio de Genética Médica – Ordem dos Médicos**  
[www.ordemdosmedicos.pt](http://www.ordemdosmedicos.pt)

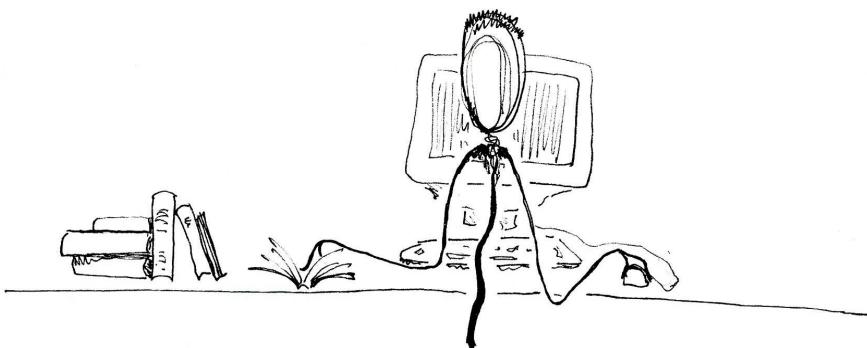
**Serviços e laboratórios de genética no sector público em Portugal:**

### 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](mailto:genetica@hsm.min-saude.pt)  
[www.chln.min-saude.pt](http://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: [sgegenetica@hdestefania.min-saude.pt](mailto:sgegenetica@hdestefania.min-saude.pt)  
[www.hdestefania.min-saude.pt/](http://www.hdestefania.min-saude.pt/)

Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge



## Onde se pode obter mais informações sobre os rearranjos cromossómicos?

Este é apenas um breve guia sobre os rearranjos cromossómicos. Poderá obter mais informações na sua consulta ou serviço de genética ou através das seguintes moradas:

**Unique - The Rare Chromosome Disorder Support Group**  
 PO Box 2189, Caterham,  
 Surrey, CR3 5GN  
 Telephone: 01883 330766  
 Email: [info@rarechromo.org](mailto:info@rarechromo.org)  
[www.rarechromo.org](http://www.rarechromo.org)

**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](http://www.orpha.net)

durante a formação do óvulo ou espermatozóide, ou pouco após a concepção. Estas alterações ocorrem sem que nos seja possível controlá-las.

Existem dois tipos principais de alterações cromossómicas:

**Alteração de número dos cromossomas.** Isto acontece quando há cópias a mais ou a menos de um cromossoma particular.

**Alteração da estrutura dos cromossomas.** Acontece quando o material de um cromossoma se rompe ou se rearranja de algum modo. Isto pode envolver o ganho ou a perda de material cromossómico. Neste folheto ir-se-á falar de **delecção, duplicação, inserção, inversão** cromossómicas e **cromossoma em anel**. Se pretender informação sobre translocações, por favor veja o folheto “Translocações Cromossómicas”.

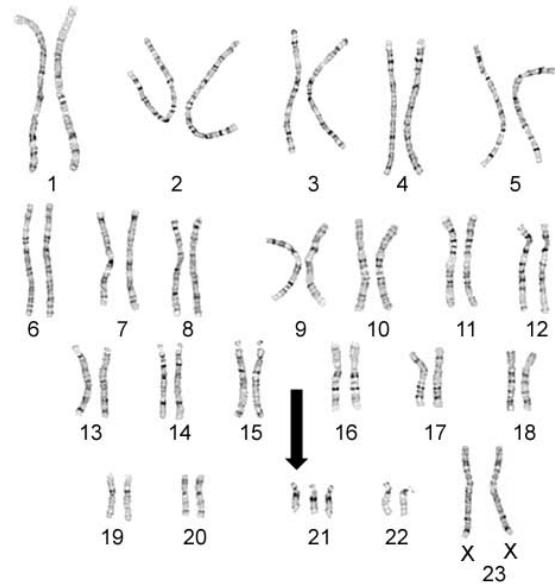
### Alterações cromossómicas numéricas

Normalmente, cada célula do corpo humano contém 46 cromossomas. Por vezes, porém, uma criança pode nascer com cromossomas a mais ou a menos e, portanto, com genes (e instruções) a mais ou a menos.

Um dos exemplos mais comuns das doenças genéticas causados por cromossomas a mais é o síndrome de Down. Pessoas com esta doença têm 47 cromossomas nas suas células, em vez de 46. Isto é porque há três cópias do cromossoma 21, em vez das duas habituais.



**Figura 3: Cromossomas de uma rapariga (o último par de cromossomas é XX) com síndrome de Down. Existem três cópias do cromossoma 21, em vez das duas habituais.**



### Alterações cromossómicas estruturais

As alterações na estrutura dos cromossomas ocorrem quando o material de um cromossoma se rompe e é rearranjado de outro modo. Isto pode implicar o ganho ou perda de material cromossómico, o que pode acontecer de várias maneiras, como abaixo se apresenta.

As alterações da estrutura cromossómica podem ser muito sutis e difíceis de detectar pelo pessoal do laboratório. Mesmo quando é encontrada uma alteração da estrutura, é muitas vezes difícil prever de que modo ela poderá afectar uma criança. Isto pode ser frustrante para os pais, que querem saber o mais possível sobre o futuro do seu filho.

rearranjo aos filhos deles; mas, caso sejam portadores, poderão fazer o diagnóstico pré-natal para testar os cromossomas do feto.

Algumas pessoas acham difícil falar aos seus familiares sobre o rearranjo cromossómico, pois se preocupam por poderem causar ansiedade na família. Em algumas famílias, as pessoas perderam a comunicação com os seus familiares, e podem achar difícil estabelecer contacto com eles. No entanto, os médicos geneticistas tem experiência com situações destas e poderão ajudá-las a discutir o assunto com os familiares.

### Pontos a lembrar:

- Um rearranjo cromossómico é herdado de um dos pais ou ocorre pouco após a concepção.
- Um rearranjo cromossómico não pode ser corrigido – está presente para toda a vida.
- Um rearranjo cromossómico não é algo que se possa “apanhar” de outra pessoa. Por isso, um portador pode, por exemplo, continuar a ser dador de sangue.
- Por vezes as pessoas sentem-se culpadas por terem um rearranjo cromossómico na família. É importante lembrar que isso não é culpa de ninguém e que ninguém fez nada a possa ter causado.
- A grande maioria dos portadores de um rearranjo cromossómico equilibrado poderão ter filhos saudáveis.



cromossómico, apesar de os cromossomas de ambos os progenitores serem normais. Isto é chamado um acontecimento “de novo” (do latim) ou novo rearranjo. Nesse caso, a probabilidade de os pais terem outra criança com a mesma alteração é geralmente muito baixa.

## Testes para rearranjos cromossómicos

Existem testes genéticos para determinar se uma pessoa é portadora de um rearranjo cromossómico. É feita uma simples análise ao sangue, e as células sanguíneas são examinadas no laboratório para verificar a organização cromossómica. Este teste é chamado cariótipo. É também possível fazer o teste durante a gravidez, para verificar a estrutura cromossómica do feto. Isto é chamado diagnóstico pré-natal e é algo que poderá querer discutir com o seu médico especialista de genética (mais informação sobre estes testes está disponível nos folhetos sobre a “Amiocentese” e “Biopsia das Vilosidades Coriónicas”).



## E quanto aos outros membros da família?

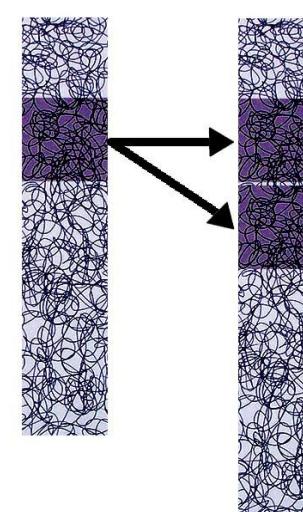
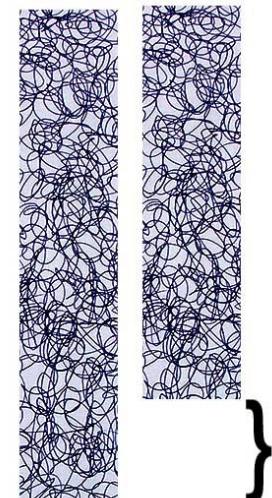
Se é detectado um rearranjo cromossómico num membro da família, poderá querer conversar com os seus familiares. Isto dar-lhes-á a oportunidade de poderem fazer o teste, caso o desejem, para saberem se também eles são portadores desse rearranjo. Isto pode ser particularmente importante para os seus familiares que já tenham ou possam vir a ter filhos no futuro. Se eles **não forem portadores, não poderão passar o**

## Translocações

Se pretende informação sobre translocações, por favor veja o folheto “Translocações Cromossómicas”.

## Delecções

O termo deleção cromossómica, significa que parte de um cromossoma se perdeu. Uma deleção pode acontecer em qualquer cromossoma e ao longo de qualquer parte do cromossoma. A deleção pode ter qualquer tamanho. Se o material (genes) que se perderam tiverem instruções importantes para a pessoa, ela poderá vir a ter dificuldades de aprendizagem, atraso do desenvolvimento ou problemas de saúde. A gravidade dependerá da quantidade de cromossoma que foi perdida e do local onde ocorreu essa perda.

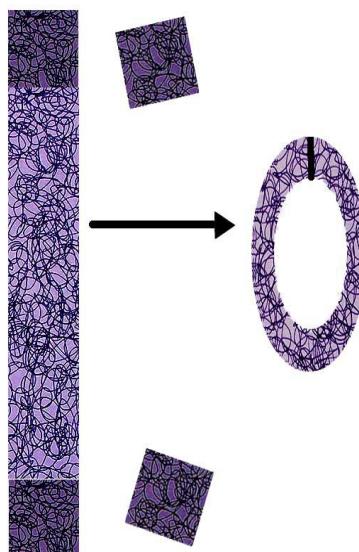
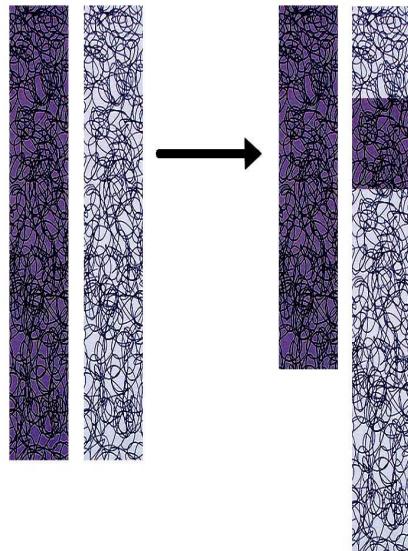


## Duplicações

O termo duplicação cromossómica significa que houve uma parte de um cromossoma que se duplicou, havendo portanto material cromossómico presente em excesso. Este material cromossómico adicional poderá significar que existem instruções a mais para o corpo processar, o que pode resultar em dificuldades de aprendizagem, atraso no desenvolvimento ou problemas de saúde.

## Inserções

Uma inserção cromossómica significa que o material de um cromossoma foi inserido numa posição anormal, no mesmo ou noutro cromossoma. Se não existir material cromossómico a mais ou a menos, a pessoa habitualmente será saudável. Contudo, se houver um acréscimo ou falta de material cromossómico, então essa pessoa poderá vir a ter dificuldades de aprendizagem, atraso no desenvolvimento ou problemas de saúde.

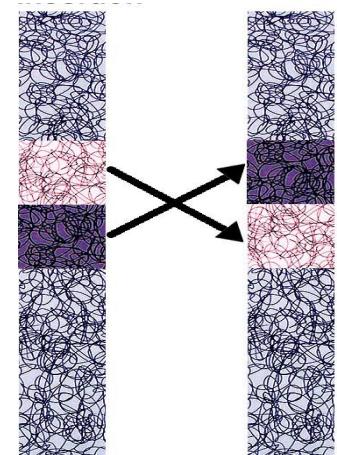


## Cromossomas em anel

O termo cromossoma em anel significa que as pontas do cromossoma se fundiram, ficando o cromossoma com a forma de um anel. Isto normalmente acontece quando as duas pontas de um mesmo cromossoma se rompem e as novas extremidades se juntam e formam o anel. As consequências para uma pessoa dependem da quantidades de material, e portanto de “informação,” que se perdeu para se poder formar o “anel”.

## Inversão

A inversão cromossómica significa que uma parte do cromossoma rodou, de tal modo que uma parte da sequência dos genes ficou invertida. Na maioria das vezes não provoca nenhum problema de saúde à pessoa portadora da inversão.



## Se um dos pais tiver um rearranjo cromossómico invulgar, este será sempre transmitido aos filhos?

Não necessariamente. Existem várias possibilidades para cada gravidez:

- A criança pode herdar uma organização cromossómica inteiramente normal
- A criança pode herdar o mesmo rearranjo cromossómico do progenitor
- A criança pode nascer com dificuldades de aprendizagem, atraso do desenvolvimento ou problemas de saúde
- A gravidez pode terminar em abortamento espontâneo

Portanto, é geralmente possível a pessoa portadora do rearranjo cromossómico ter filhos saudáveis, e muitas vezes assim acontece. Uma vez que cada rearranjo é único, os portadores terão de discutir a sua situação particular com um médico geneticista.

Frequentemente, uma criança pode nascer com um rearranjo