

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

Revisão do texto e tradução de Jorge Sequeiros

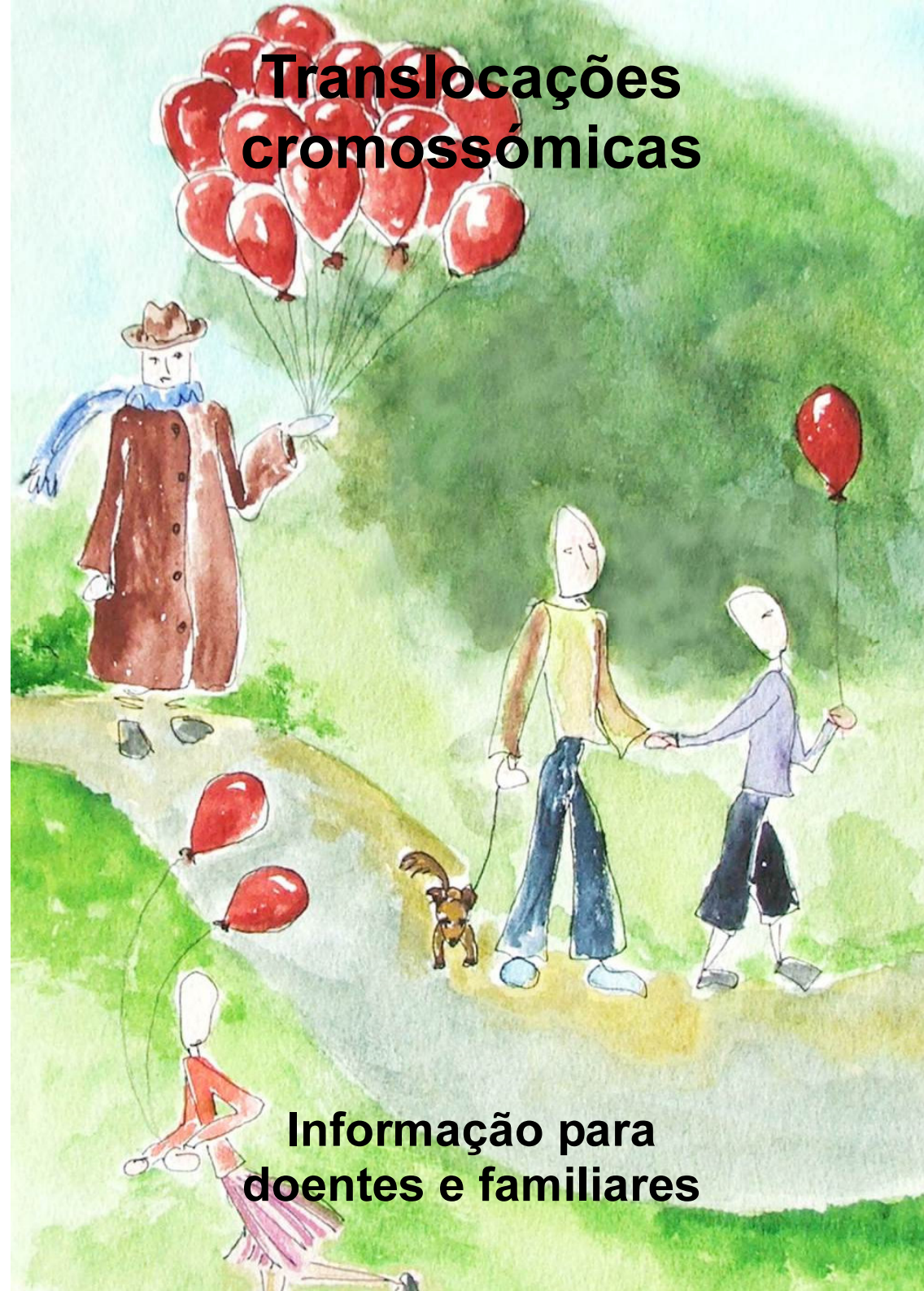
Agosto 2008

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).



Translocações cromossómicas



Informação para doentes e familiares

Translocações cromossómicas

Este folheto explica-lhe o que são translocações cromossómicas, como podem ser herdadas e quando podem ser a causa de problemas. Destina-se a ser usado em conjunto com as consultas que tenha com o seu médico geneticista.

O que é uma translocação genética?

Para compreender o que é uma translocação cromossómica, ser-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 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.

www.orpha.net

EuroGentest

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

www.eurogentest.org

Sociedade Portuguesa de Genética Humana

www.spgh.net

Associação Portuguesa de Diagnóstico-Pré-Natal

www.apdpn.org.pt

Colégio de Genética Médica – Ordem dos Médicos

www.ordendosmedicos.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

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

ajudá-las a discutir o assunto com os familiares.

Pontos a lembrar:

- As pessoas portadoras de translocações equilibradas são geralmente saudáveis. A única altura em que poderá surgir um problema é quando tentarem ter filhos.
- Uma translocação é herdada de um dos pais ou ocorre pouco após a concepção.
- Uma translocação não pode ser corrigida – está presente para toda a vida.
- Uma translocação não é algo que se possa “apanhar” de outra pessoa. Por isso, um portador de uma translocação pode, por exemplo, continuar a ser dador de sangue.
- Por vezes as pessoas sentem-se culpadas por terem uma translocação equilibrada na família. É importante lembrar que isso não é culpa de ninguém e que ninguém fez nada a possa ter causado.

Onde se pode obter mais informações sobre as translocações cromossómicas?

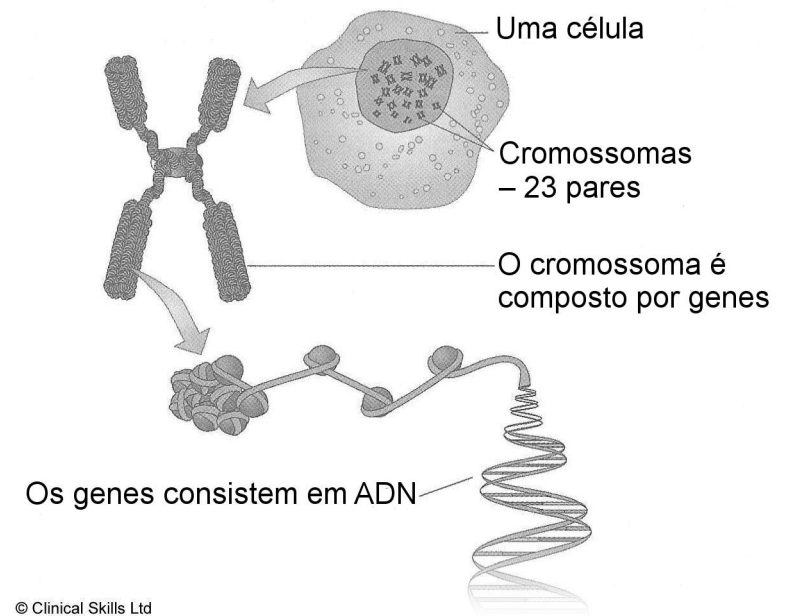
Este é apenas um breve guia sobre as translocações cromossómicas. Poderá obter mais informações na sua consulta ou serviço de genética ou através das seguintes moradas:

Unique - The Rare Chromosome Disorder Support Group
Telephone: 01883 330766
Email: info@rarechromo.org
www.rarechromo.org

Orphanet

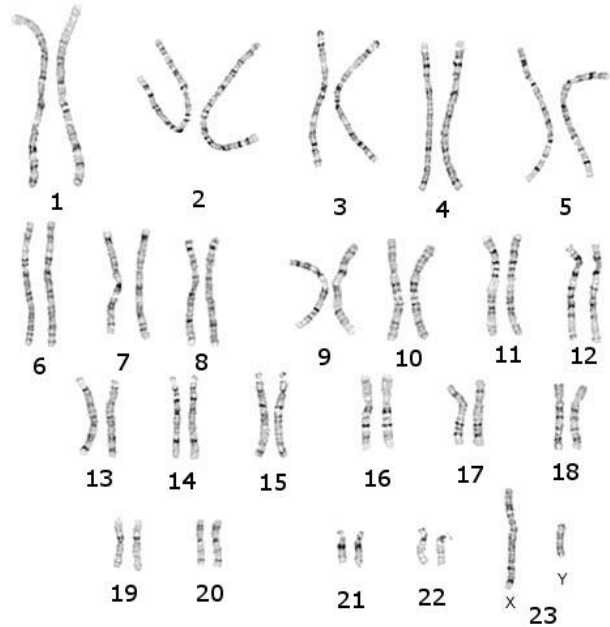
(sítio da Internet de livre acesso, com informação sobre doenças raras e medicamentos orfãos, com links a associações de doentes em toda a Europa, *em inglês e português*)

Figura 1. Genes, cromossomas e ADN



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 cromossoma X da mãe e um cromossoma Y do pai. A figura acima 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).



É importante ter a quantidade correcta de material cromossómico, visto que os genes (que dão instruções às células do nosso corpo) se encontram nos cromossomas. Se faltar alguma parte dos cromossomas, ou se existir a mais, isso pode resultar em dificuldades de aprendizagem, atrasos do desenvolvimento ou problemas de saúde numa criança.

O que é uma translocação?

Uma translocação significa que há um arranjo invulgar dos cromossomas. Isto pode ocorrer porque:

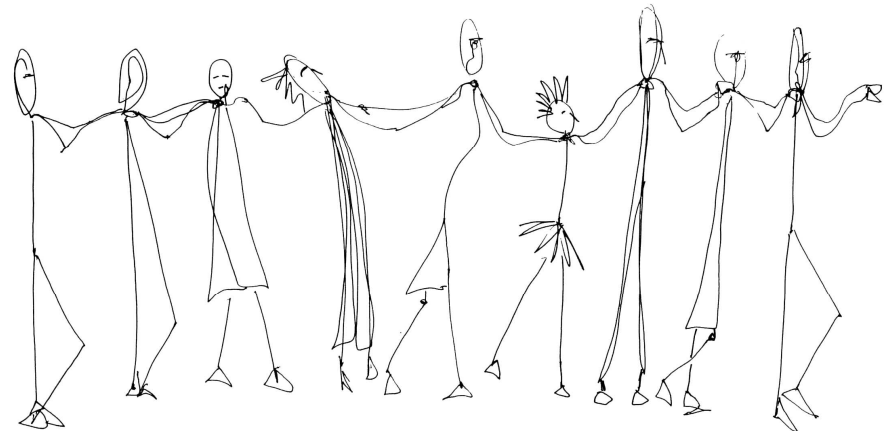
a) ocorreu uma alteração durante a formação do óvulo ou

cariótipo. Também é possível fazer este teste durante a gravidez, para descobrir se o bebé tem ou não uma translocação. A isto chama-se diagnóstico pré-natal e será algo que pode querer discutir com o seu médico geneticista (mais informações sobre estes testes estão disponíveis nos folhetos sobre “Biopsia das Vilosidades Coriônicas” e “Amniocentese”).

E quanto aos outros membros da família?

Se uma translocação for encontrada, essa pessoa poderá querer falar com os seus familiares. Isto dar-lhes-á a oportunidade de poderem fazer o teste, se assim o desejarem, para saber se também eles são portadores dessa translocação. 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 a translocação** 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 a translocação, 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



Se um dos pais tiver uma translocação esta será sempre herdada pelos filhos?

Não necessariamente. Para cada uma gravidez, existem várias possibilidades:

- a criança pode herdar cromossomas completamente normais;
- a criança pode herdar a mesma translocação equilibrada do progenitor - na maioria dos casos, não terá qualquer problema em resultado da translocação;
- a criança pode herdar uma translocação desequilibrada e ter algum grau de atraso de desenvolvimento, deficiência de aprendizagem ou problemas de saúde;
- a gravidez pode terminar em abortamento espontâneo.

Portanto, é perfeitamente possível que uma pessoa portadora de uma translocação equilibrada tenha uma criança saudável. Contudo, o risco de uma pessoa portadora de uma translocação equilibrada vir a ter um filho com algum grau de deficiência é superior à média, apesar de a gravidade da deficiência depender do tipo exacto de translocação.

Testes para as translocações cromossómicas

Existem testes genéticos para descobrir se uma pessoa é ou não portadora de uma translocação. Uma simples análise de sangue pode ser feita, de modo a examinar as células no laboratório e verificar o arranjo dos cromossomas. Este teste é designado por

espermatozóide, ou após a concepção;

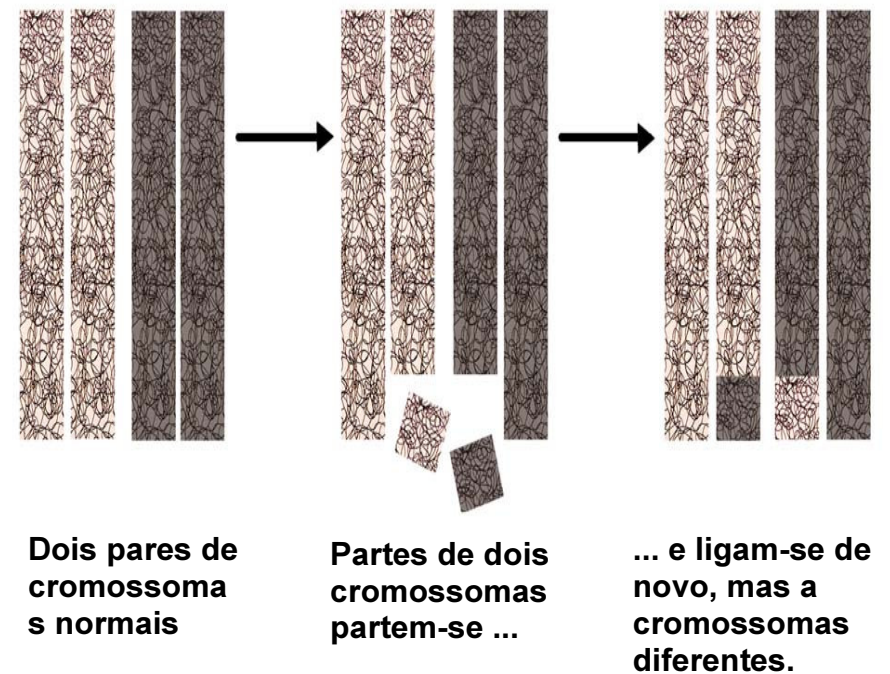
- b) um arranjo cromossómico alterado foi herdado da mãe ou do pai.

Existem dois tipos principais de translocações: uma translocação **RECÍPROCA** ou uma translocação **ROBERTSONEANA**.

Translocações recíprocas

A translocação recíproca ocorre quando dois fragmentos de cromossomas diferentes se partem e trocam de posição um com o outro. Isto pode ser visto na Fig. 3.

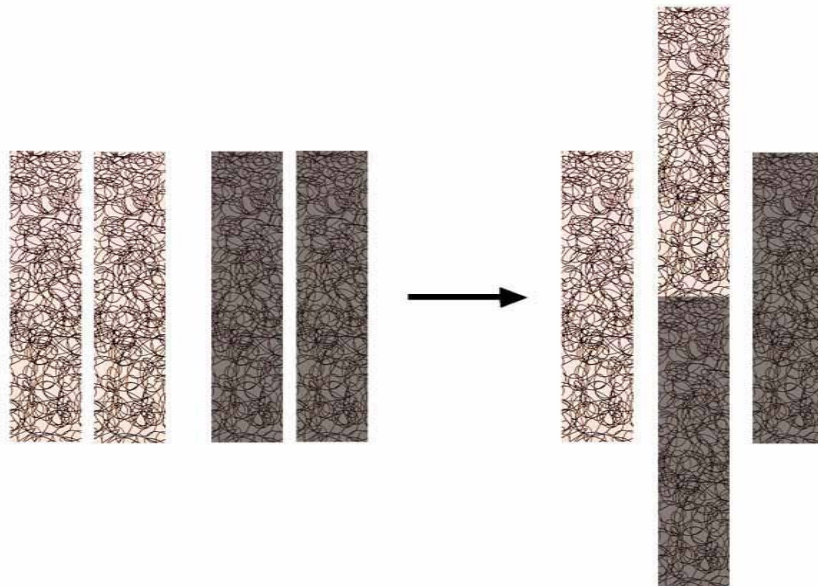
Figura 3. Como surge uma translocação recíproca



Translocações robertsoneanas

Uma translocação robertsoneana ocorre quando um cromossoma se liga a outro cromossoma. A Fig.4 mostra dois cromossomas a ligarem-se, formando-se uma translocação robertsoneana.

Figura 4. Como ocorre a Translocação robertsoneana



Dois pares de cromossomas normais ...

Translocação robertsoneana: um cromossoma de um par ligou-se a um cromossoma de outro par.

Porque ocorrem as translocações?

Apesar de 1 em cada 500 pessoas terem um translocação, continuamos sem saber muito bem porque acontecem. Sabemos que os cromossomas costumam separar-se e voltar a ligar-se com alguma frequência, durante a formação dos

espermatozóides e dos óvulos, ou durante o período da concepção, embora só por vezes isso conduza a problemas. Estas alterações ocorrem sem que as consigamos controlar.

Quando pode isto causar problemas?

Em ambos os exemplos que vimos acima, os cromossomas rearranjaram-se de tal modo que **nenhum material cromossómico se perdeu ou ganhou**. Isto chama-se uma **translocação equilibrada**.

Uma pessoa portadora de uma **translocação equilibrada** geralmente não é afectada por isso, e frequentemente desconhece tê-la. A única altura em que pode vir a ser importante sabê-lo é quando chega a altura de ter filhos. Isto porque a criança poderá herdar o que se designa por **translocação desequilibrada**.

Translocações desequilibradas

Se algum dos pais for portador de uma translocação equilibrada, é possível que a criança herde uma translocação desequilibrada, em que exista uma parte a mais ou a menos de um cromossoma.

Frequentemente, uma criança pode nascer com uma translocação, apesar dos cromossomas de ambos os pais serem normais. A isto chama-se “*de novo*” (do latim), ou um novo rearranjo. Neste caso, será improvável que os pais tenham outra criança com uma translocação.

Uma criança que tenha uma translocação desequilibrada pode vir a ter dificuldades de aprendizagem, atraso no desenvolvimento ou problemas de saúde. A gravidade da sua deficiência depende de que partes exactas de que cromossomas estão envolvidos, e de quanto material cromossómico está em falta ou a mais. Isto porque algumas partes de uns cromossomas são mais importantes que outras.