

# O que é um test genético?



Revisão do texto e tradução de Jorge Sequeiros

Agosto 2007

Modificado a partir de folhetos produzidos pelo Guy's and St Thomas' Hospital, Londres.

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



**Informação para  
doentes e familiares**

## O que é um teste genético?

Este panfleto dá-lhe informação sobre os testes genéticos, explicando o que é um teste genético, porque poderá querer fazer um, e quais os seus possíveis riscos e benefícios.

Para compreender o que é um teste genético, poderá ser útil compreender primeiro o que são genes e cromossomas.

### Genes e cromossomas

Os nossos corpos são feitos de milhões de células. A maior parte das células contêm um conjunto completo 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. Nós temos milhares de genes. Cada um de nós herda das cópias da maioria dos genes, uma cópia é herdada da nossa mãe e outra do nosso pai. É por isso que temos frequentemente algumas características de ambos.

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". Os cromossomas e, portanto, os genes são compostos por uma substância química designada por ADN.

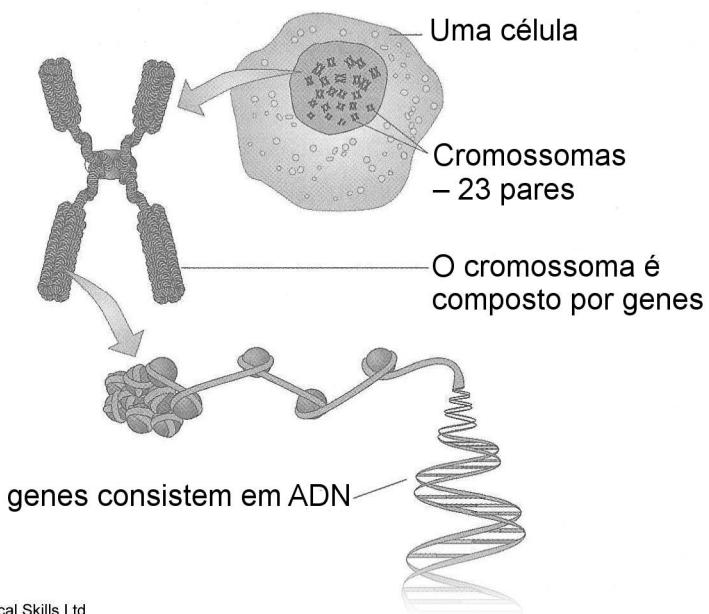
Por vezes, ocorre uma alteração (mutação) na cópia de um gene ou cromossoma, que o impede de funcionar devidamente. Esta mudança pode provocar uma doença genética, porque o gene deixa de comunicar as instruções correctas ao organismo. Alguns exemplos de doenças genéticas incluem o síndrome de Down, a paramiloidose, a fibrose cística e a distrofia muscular de Duchenne.



### 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

### O teste genético

Um teste genético pode ajudar a identificar se há uma alteração num determinado gene ou cromossoma. É habitualmente uma análise de sangue ou outro tecido. O teste genético pode ser realizado devido a diferentes situações, tais como:

- Teve um filho com dificuldades de aprendizagem, atraso no desenvolvimento ou problemas de saúde, que o seu médico considerou poder ser uma doença genética.
- O seu médico diagnosticou-lhe uma possível doença genética e quer confirmar o seu diagnóstico.
- Existe uma doença genética na sua família, e quer saber se tem um risco elevado de a vir a desenvolver ao longo da sua vida.

- Um dos membros do casal tem uma doença genética na família, que pode ser passada aos vossos filhos.
- Fez outros testes durante a gravidez (tais como uma ecografia ou análise ao sangue) que mostraram um risco aumentado de o seu bebé vir a ter uma doença genética.
- Teve um aborto espontâneo ou um nado-morto.
- Tem diversos familiares próximos que desenvolveram certos tipos de cancro.
- Tem um risco aumentado de vir a ter uma criança com uma dada doença genética recessiva, devido à sua origem étnica. Exemplos disso são a anemia das células falciformes (ou drepanocitose) em pessoas de origem africana, a talassemia nos povos do sul da Europa e à volta do Mediterrâneo, a fibrose cística (ou mucoviscidose) em pessoas oriundas da Europa ocidental e a doença de Tay-Sachs em pessoas de ascendência ashkenazi (judeus da Europa central). Estas são doenças mais frequentes em certas populações, mas podem ocorrer noutras.

Nem sempre é necessário o médico pedir um teste genético. Ele pode diagnosticar uma doença genética através de um exame clínico, ou dizer-lhe qual o seu risco ao analisar uma história familiar detalhada.

## Riscos e benefícios de um teste genético

A decisão de realizar ou não um teste genético pode ser difícil. Realizar o teste genético é uma escolha sua. Por isso, é importante que tenha discutido e compreendido toda a informação que lhe foi fornecida para o ajudar a tomar a sua própria decisão. É também importante que tenha oportunidade de discutir com o médico quaisquer perguntas ou preocupações que possa ter.

(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: [sgenetica@hdestefania.min-saude.pt](mailto:sgenetica@hdestefania.min-saude.pt)  
[www.hdestefania.min-saude.pt/](http://www.hdestefania.min-saude.pt/)

Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge  
[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: [cgpp-cons@ibmc.up.pt](mailto:cgpp-cons@ibmc.up.pt) (consulta);  
[cgpp-lab@ibmc.up.pt](mailto:cgpp-lab@ibmc.up.pt) (laboratório);  
[www.cgpp.eu](http://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](mailto:genetica@chc.min-saude.pt)

teste genético. Foi desenvolvido com a ajuda de doentes e familiares que passaram por uma experiência semelhante à sua.

Este é apenas um breve guia sobre os testes genéticos. 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](http://www.orpha.net)

### **EuroGentest**

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

[www.eurogentest.org](http://www.eurogentest.org)

### **Centro de Genética Preventiva e Preditiva (CGPP) - IBMC**

[www.cgpp.eu](http://www.cgpp.eu)

### **Sociedade Portuguesa de Genética Humana**

[www.spgh.net](http://www.spgh.net)

### **Colégio de Genética Médica – Ordem dos Médicos**

[www.ordemdosmedicos.pt](http://www.ordemdosmedicos.pt)

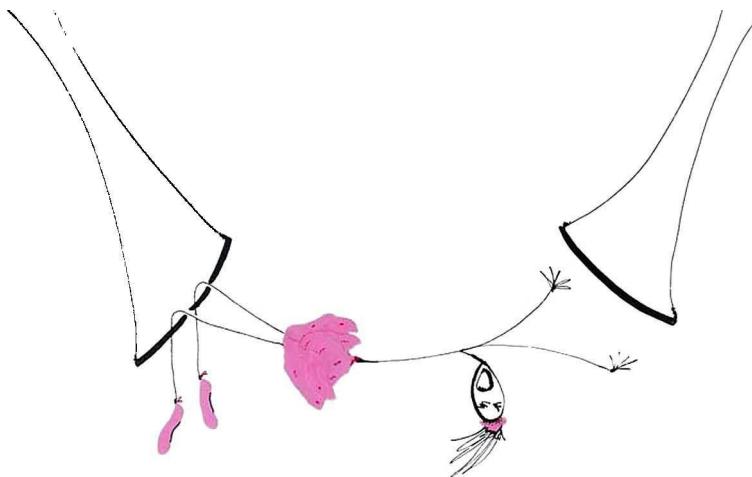
### **Serviços e laboratórios de genética no sector público em Portugal:**

#### **Lisboa:**

Serviço de Genética Médica

Hospital de Santa Maria

Tels.: (+351).21.780.53.40 (geral); (+351).21.780.33.07



Os testes genéticos podem trazer grandes benefícios, mas existe também alguns riscos e limitações. É importante compreender esses benefícios e riscos, antes de tomar uma decisão. Alguns são discutidos a seguir; porém, a lista não é completa e nem todos os pontos serão relevantes para a sua situação particular. Podem, no entanto, serem úteis para lhe dar alguns temas para pensar e discutir com o seu médico especialista.

### **Benefícios**

Um teste genético pode informá-lo ao certo sobre a sua constituição genética ou a dos seus filhos. Para algumas pessoas aliviar a sua incerteza é importante, mesmo quando têm más notícias. Se as notícias forem boas, o alívio poderá ainda ser maior.

O teste genético pode ajudar a diagnosticar uma doença genética. Quando se tem um diagnóstico certo, pode ser, por vezes, dado o tratamento adequado. Se o teste genético indicar que tem um risco maior de vir a desenvolver uma certa doença no futuro (como, por exemplo, cancro da mama), poderá

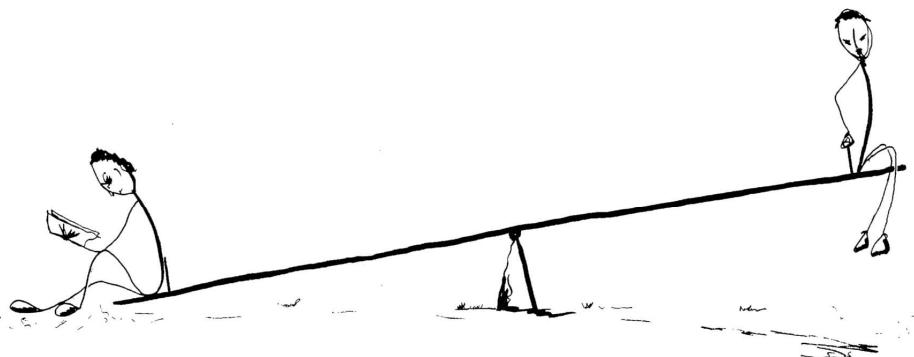
beneficiar de exames médicos mais frequentes e assim diminuir o risco da doença.

O resultado de um teste genético também pode ser útil quando se pensa ter filhos. Se souber que tem um maior risco de ter uma criança com uma certa doença genética, pode ser possível fazer o teste durante a gravidez (diagnóstico pré-natal), para saber se a criança vai ser afectada. Conhecer o risco de ter uma criança com uma certa doença genética, pode dar-lhe também oportunidade para se preparar mentalmente e em termos práticos para essa situação.

Uma vez que, habitualmente, as doenças genéticas se transmitem na família, a informação sobre a sua constituição genética pode ser útil para outros familiares. Se eles estiverem prevenidos sobre a doença familiar, podem evitar-se diagnósticos errados e perdas de tempo. Esta informação também poderá ser-lhes útil quando planearem ter filhos.

## Possíveis riscos e limitações

Fazer um teste genético, esperar pelos seus resultados e depois recebê-los, pode criar uma mistura de diversas emoções, como alívio, medo, ansiedade ou culpa. É importante pensar antes nas possíveis consequências para si e para a sua família, caso



venha a ter boas ou más notícias.

Mesmo que um teste genético confirme um diagnóstico, pode não existir nenhum tratamento ou intervenção disponível para essa doença em particular.

Em algumas casos, uma alteração no gene ou cromossoma (mutação) pode não ser encontrada. Algumas mutações genéticas são muito difíceis de serem encontradas com as técnicas laboratoriais actuais. Isso pode ser muito frustrante para quem tenta obter um diagnóstico certo. Deverá discutir esta questão com o seu médico geneticista.

Para algumas doenças, mesmo quando se encontra uma alteração num gene ou num cromossoma, não será possível dizer até que ponto a pessoa será afectada.

As mutações genéticas são geralmente passadas através da família. Por isso, o resultado do seu teste genético pode revelar informação sobre outras pessoas da família e, em particular, sobre o seu risco genético para essa doença. Mas, quererão os seus familiares sabê-lo?

Antes de fazer o teste genético, pode ser importante informar-se de como o seu resultado pode vir a afectar o seu seguro ou a sua situação no emprego.

Os resultados de um teste podem, por vezes, revelar segredos familiares sobre paternidade ou adopção.

Uma vez que tenha o resultado do teste, não poderá voltar atrás.

Se estiver a pensar fazer um teste genético, pode também ser-lhe útil o panfleto sobre **“Perguntas mais Frequentes sobre os Testes Genéticos”**. Esse folheto lista um conjunto de perguntas que poderá querer colocar ao seu médico geneticista sobre o