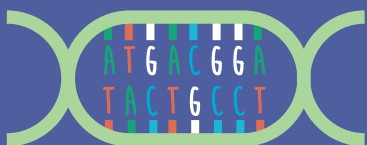


O que é doença genética?

É aquela causada por alteração no material genético, isto é, no DNA. Veja mais informações no folheto **1. ACONSELHAMENTO GENÉTICO**.



É no DNA que estão os genes com as instruções para as características humanas.

Muitas doenças genéticas são hereditárias, isto é, são passadas de pais a filhos.

Toda doença genética é herdada?

Não, nem toda doença genética é herdada.

O câncer, por exemplo, é uma doença genética, pois é causada por mutações no DNA, porém ela não é transmitida para os filhos.

Isso ocorre porque as mutações que causam câncer ocorrem durante a vida da pessoa, nas células que não são gametas e que não são transmitidas para a geração seguinte.

Uma doença pode ser hereditária mesmo se ninguém mais na família a tem?

Sim. A doença pode estar relacionada a uma mutação nova, isto é, que ocorreu em um dos pais, durante a formação dos gametas (óvulo ou espermatozoide) ou logo após a fecundação, bem no início do desenvolvimento do bebê.

Depois disso, a mutação pode ser transmitida para as gerações seguintes.

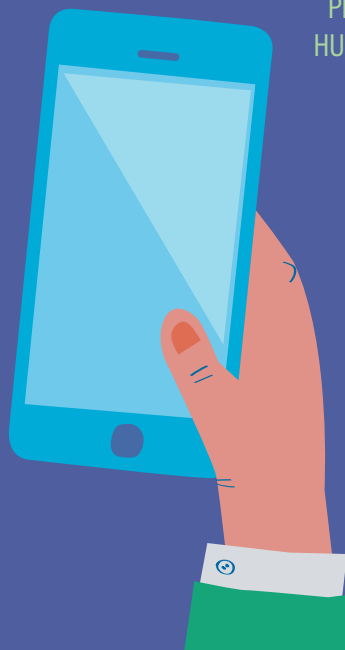
O que fazer em caso de dúvidas?

É muito comum que algumas dúvidas apareçam somente depois da consulta com o geneticista, quando você for discutir as informações com seu médico, com sua família ou mesmo pensando sozinho sobre o que foi conversado. Você pode entrar novamente em contato com o serviço para agendar uma consulta de acompanhamento e esclarecer suas questões.

Consulte também outros folhetos produzidos com o objetivo de ajudar no entendimento do processo de aconselhamento genético:

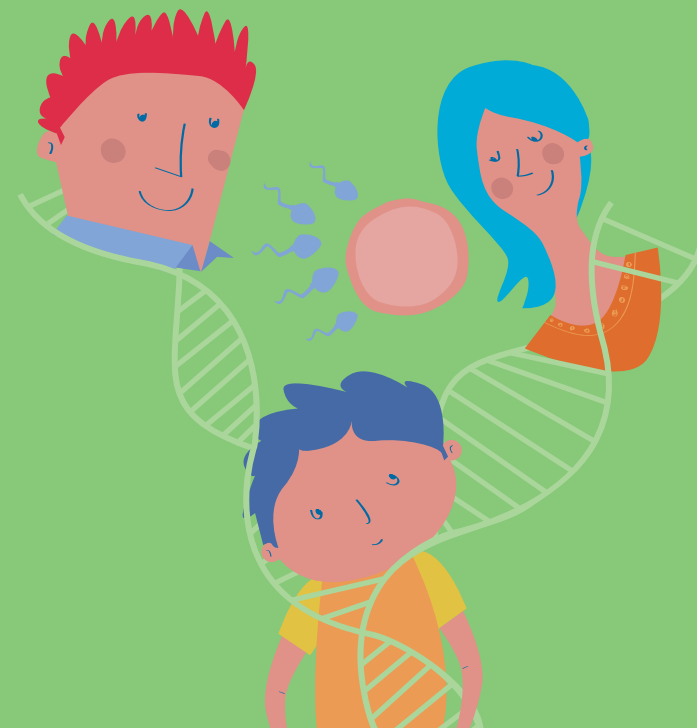
1. ACONSELHAMENTO GENÉTICO
2. O NOSSO MATERIAL GENÉTICO
3. COMO FUNCIONA O MATERIAL GENÉTICO

ALÉM DISSO, O PACIENTE E SEUS FAMILIARES PODEM BUSCAR MAIS INFORMAÇÕES NO SITE DO CENTRO DE PESQUISA SOBRE O GENOMA HUMANO E CÉLULAS-TRONCO: GENOMA.IB.USP.BR



04

COMO AS DOENÇAS GENÉTICAS SÃO TRANSMITIDAS



 Centro de Pesquisa sobre o
Genoma Humano e Células-Tronco

 **FAPESP**

 **inct**
Institutos nacionais
de ciência e tecnologia

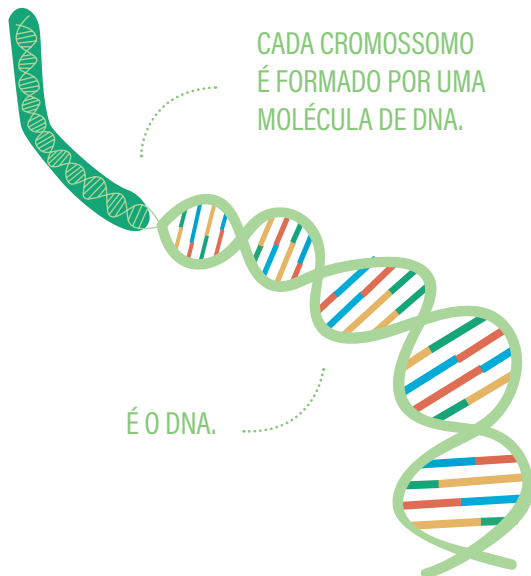
Como funciona o material genético?

As doenças genéticas podem ser causadas por:

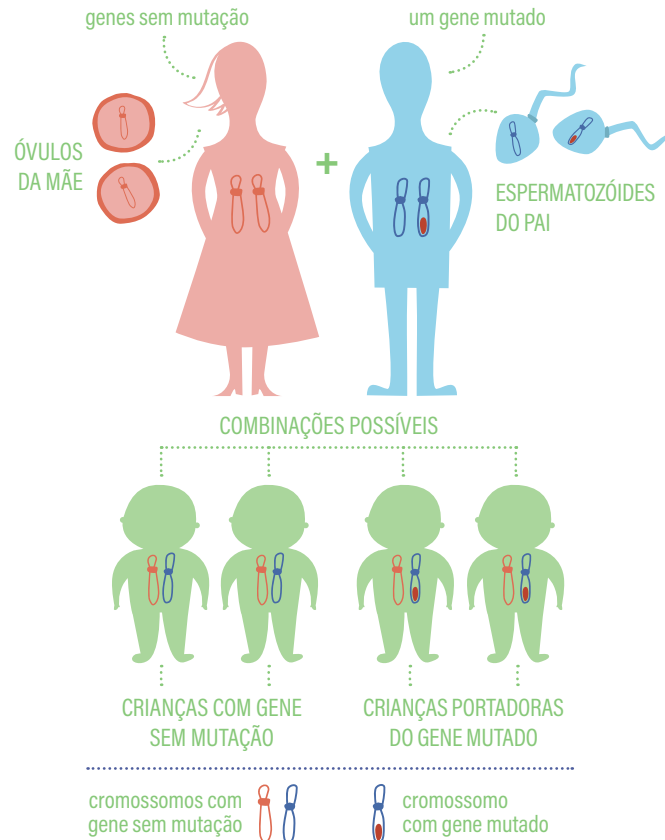
- alteração em um só gene;
- alterações em vários genes;
- combinação de alterações em genes e via fatores ambientais;
- alterações no número ou na estrutura de cromossomos inteiros.

Quando ocorre em um só gene, ela pode estar apenas no DNA proveniente da mãe, apenas no DNA proveniente do pai ou no DNA proveniente de ambos. O efeito da mutação nesses casos vai ser diferente, bem como a chance de transmissão do gene mutado para os filhos.

Além disso, a mutação pode ser num cromossomo sexual ou nos outros cromossomos chamados de autossomos.



Herança Autossômica Dominante



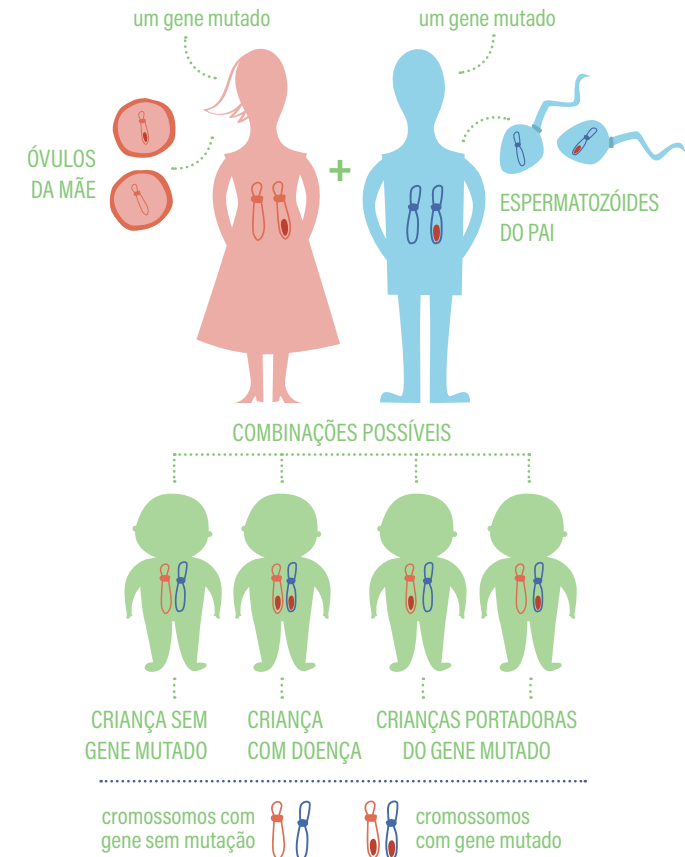
NESSE EXEMPLO, AS CRIANÇAS HERDAM DA MÃE O CROMOSSOMO COM O GENE SEM MUTAÇÃO. DO PAI, PODEM RECEBER O CROMOSSOMO COM O GENE SEM MUTAÇÃO OU COM O GENE MUTADO.

Algumas doenças genéticas são dominantes. Isso significa que a doença se manifesta mesmo que a pessoa tenha herdado, do pai ou da mãe, apenas uma cópia do gene com mutação.

Um exemplo de característica autossômica dominante é a polidactilia, ou seja, um número maior de dedos nas mãos ou nos pés.

Herança Autossômica Recessiva

NO EXEMPLO ABAIXO, OS DOIS PAIS SÃO PORTADORES DE UM GENE MUTADO. AS CRIANÇAS PODEM RECEBER DOS DOIS TANTO O CROMOSSOMO COM GENE SEM MUTAÇÃO QUANTO O COM GENE MUTADO.



A maioria das doenças genéticas é recessiva. Isso significa que para a doença se manifestar são necessárias duas cópias do gene com mutação.

Se a pessoa tiver apenas uma cópia do gene com mutação, a doença não se manifesta e elas são chamadas de portadoras do gene mutado.

Um exemplo de característica autossômica recessiva é o albinismo, ou seja, ausência de pigmentação na pele, nos olhos, nos pelos e nos cabelos.