

O PROJETO GENOMA HUMANO

Traduzido e adaptado de

http://www.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/publicat/primer2001/4.shtml

Iniciado formalmente em 1990, O Projeto Genoma Humano foi coordenado por 13 anos pelo Departamento de Energia do Instituto Nacional de Saúde dos Estados Unidos. O projeto originalmente foi planejado para ser completado em 15 anos, mas o desenvolvimento da tecnologia acelerou seu final para 2003. As principais metas do Projeto Genoma Humano foram:

- *identificar* todos os genes humanos,
- *determinar* a sequência dos cerca de 3,2 bilhões de pares de bases que compõem o genoma do *Homo sapiens*
- *armazenar* a informação em bancos de dados,
- *desenvolver* ferramentas de análise dos dados,
- transferir a tecnologia relacionada ao Projeto para o setor privado
- *colocar em discussão* os problemas éticos, legais e sociais que pudessem surgir com o Projeto.

Essa primeira visão do genoma humano produziu uma enorme quantidade de informação e mostrou algumas surpresas. Muito ainda permanece para ser entendido nesse mar de informação, como concluído pelos cientistas envolvidos nesses estudos “..quanto mais aprendemos sobre o genoma humano, mais há para ser explorado.” A seguir, alguns resultados obtidos na primeira publicação da sequência:

- o genoma humano contém 3,2 bilhões de nucleotídeos
- o tamanho médio dos genes é de 3.000 bases, mas varia muito, sendo o maior deles o gene da distrofina com 2,4 milhões de pares de bases
- a função de cerca de 50% dos genes descobertos é desconhecida
- a sequência do genoma humano é 99,9% exatamente a mesma em todas as pessoas
- cerca de 2% do genoma codifica instruções para a síntese de proteínas
- sequências repetidas que não codificam proteínas constituem mais do que 50% do genoma humano.
- Não são conhecidas as funções para as sequências repetidas, mas elas ajudam a entender a estrutura e a dinâmica dos cromossomos. Através dos anos essas repetições reformulam o genoma rearranjando-o, criando desse modo genes inteiramente novos ou modificando genes já existentes
- o genoma humano possui mais sequências repetidas (50%) do que *Arabidopsis thaliana* (11%), o verme *C. elegans* (7%), e *Drosophila* (3%).
- Mais do que 40% das proteínas humanas preditas compartilham similaridade com as proteínas de moscas e de vermes
- Genes estão concentrados em áreas, ao acaso, ao longo do genoma, com vastas sequências sem código para proteínas entre eles
- O cromossomo 1 (o maior do genoma humano) tem o maior número de genes - 3.168 – e o cromossomo Y, o menor -344.
- Algumas sequências gênicas específicas foram associadas com numerosas doenças e disfunções, incluindo câncer de mama, doenças musculares, surdez e cegueira.
- Os cientistas localizaram, no genoma humano, milhares de locais nos quais há diferença de apenas uma base. Essa informação promete revolucionar o processo de encontrar sequências de DNA associadas com doenças muito comuns tais como disfunções cardiovasculares, diabetes, artrite e câncer.

Objetivos específicos

O principal objetivo do Projeto Genoma Humano foi o de gerar sequência de DNA de boa qualidade para os cerca de 3 bilhões de pares de bases e identificar todos os genes humanos. Outros objetivos importantes incluíam o sequenciamento de genomas de organismos modelos para auxiliar a interpretar a sequência do DNA humano, melhorar a capacidade computacional para dar suporte a futuras pesquisas de

aplicação comercial, explorar o funcionamento dos genes por meio de comparações entre camundongo e humanos, estudar a variabilidade humana, e treinar cientistas para trabalhar com genômica.

A ponderosa tecnologia analítica dos dados do Projeto Genoma Humano apresenta aspectos complexos de ética e privacidade para os indivíduos e para a sociedade. Esses desafios incluem privacidade, honestidade no uso e acesso da informação genômica, aspectos clínicos e reprodutivos e comercialização. Programas que identificam e estudam essas implicações tem sido parte integrante do Projeto Genoma Humano e tem se tornado um modelo para programas de bioética em todo o mundo.

O Genoma de organismos modelo

Organismo	Genoma (Pares de bases)	Número estimado de genes
Homem (<i>Homo sapiens</i>)	3.2 bilhões	25.000
Camundongo (<i>M. musculus</i>)	2.6 bilhões	25.000
Hera (<i>A. thaliana</i>)	100 milhões	25.000
Verme (<i>C. elegans</i>)	97 milhões	19.000
Mosca das frutas (<i>D. melanogaster</i>)	137 milhões	13.000
Levedura (<i>S. cerevisiae</i>)	12.1 milhões	6.000
Bactéria (<i>E. coli</i>)	4.6 milhões	3.200
Vírus da imunodeficiência Humana (HIV)	9700	9

O número estimado de genes é apenas 1/3 do que se pensava, embora os números possam ser revisados a medida que mais trabalho computacional e análises experimentais forem realizadas. Os cientistas sugerem a chave da complexidade humana esteja não no número de genes, mas em como partes de genes são usadas para construir diferentes produtos no processo de *splicing* do RNAm. Outros motivos para a grande complexidade são as milhares de modificações químicas pelas proteínas e pelo repertório de mecanismos reguladores que controlam esses processos.

O Projeto Genoma Humano: um legado permanente

Em junho de 2000, com muita pompa e excitação, os cientistas anunciaram o término do primeiro rascunho do genoma humano. As primeiras análises dos detalhes foram publicados em fevereiro de 2001 nas revistas Science e Nature. As sequências de ótima qualidade foram completadas em abril de 2003, marcando o final do Projeto Genoma Humano – 2 anos antes do prazo inicialmente estipulado. A data coincidiu com o aniversário de 50 anos da publicação da estrutura do DNA por Watson e Crick que deu início a era da biologia molecular.

Disponível para os cientistas de todo o mundo, as sequências do genoma humano constituem uma magnífica fonte de informação biológica que servirá de base para a pesquisa e descoberta de uma miríade de aplicações práticas. A sequência por si só já está tendo impacto para a descoberta de genes associados a doenças. Centenas de outros Projetos Genoma de micróbios, plantas e animais – tem sido completados com o Projeto Genoma Humano, e esses dados agora disponíveis permite comparações detalhadas entre os organismos, incluindo os seres humanos.

Muitos outros projetos genoma estão em desenvolvimento ou planejados por causa do valor da sequência de DNA, da tremenda capacidade de sequenciamento atualmente disponível, e da melhora continuada da tecnologia. Os projetos de sequenciamento de muitos microorganismos, bem como do chimpanzé, porco, ovelha, gato doméstico, estão sendo ou já foram completados.

Além do sequenciamento, áreas de pesquisas têm como foco a identificação de importantes elementos na sequência de DNA responsáveis pela regulação celular e que fornecem a base para a variabilidade humana. Talvez o desafio mais atemorizante seja começar a compreender como as partes da célula – genes, proteínas, e muitas outras moléculas – trabalham juntas para criar organismos vivos complexos. Estudos futuros desse tesouro de dados fornecerão uma compreensão mais profunda do processo molecular que define a vida e terá um enorme impacto no modo como nós nos vemos como fazendo parte dele.

Teste genético, farmacogenômica e terapia gênica

O DNA está na base de quase todos os aspectos da saúde humana, tanto no estado saudável como no caso de doenças e disfunções. A obtenção de um quadro detalhado de como os genes e outras sequências de DNA trabalham juntos e interagem com fatores ambientais levarão a descoberta de vias envolvidas nos processos normais e na patogênese das doenças. Tais conhecimentos terão um profundo impacto no modo como as doenças são diagnosticadas, tratadas e prevenidas e trarão mudanças revolucionárias na prática clínica e na saúde pública. Alguns desses desenvolvimentos transformadores são descritos a seguir.

Testes genéticos

Os testes com base no DNA estão entre as primeiras aplicações comerciais das novas descobertas da genética. O teste de genes pode ser usado para diagnosticar e confirmar doenças, mesmo em indivíduos assintomáticos; fornecer informações sobre prognósticos da doença, e com vários graus de precisão, prever o risco futuro de doenças em indivíduos saudáveis e em seus descendentes.

Atualmente, há centenas de testes para uso clínico, e muitos mais estão em desenvolvimento. Espera-se que seus números e variedades cresçam rapidamente até a próxima década. A maioria dos testes detecta mutações associadas a doenças genéticas raras e disfunções que seguem um padrão mendeliano de herança. Eles incluem distrofia muscular miotônica e de Duchenne, fibrose cística, neurofibromatose tipo 1, anemia falciforme e doença de Huntington.

Recentemente, testes foram desenvolvidos para detectar mutações para uma dezena de condições mais complexas como câncer de mama, de ovário e de colo. Embora esses testes tenham limitações, eles são usados para fazer estimativas de risco em indivíduos pré-sintomáticos com uma história familiar da doença. Um benefício potencial dos testes genéticos é que eles podem fornecer informação que ajuda os médicos e pacientes a lidar com a doença de modo mais eficiente. A realização de colonoscopias regulares por pessoas que possuem mutações associadas com câncer de colo podem prevenir milhares de mortes anualmente.

Uma das limitações científicas dos testes reside no fato deles não detectarem todas as mutações associadas a uma determinada doença, pois muitas ainda são desconhecidas, e aquelas que o teste detecta podem apresentar riscos diferentes para pessoas e populações diferentes. Outra consideração importante no teste genético é a falta de tratamento efetivo ou medidas preventivas para muitas doenças.

O conhecimento sobre o risco potencial de uma doença pode produzir impactos emocionais e psicológicos. Uma vez que os testes genéticos revelam informações sobre os indivíduos e seus familiares, seus resultados podem afetar a dinâmica familiar. Além disso, os resultados podem trazer, por exemplo, riscos estigmatizadores para determinados grupos populacionais que são preferencialmente afetados por uma doença.

Outros temas relacionados aos testes genéticos incluem sua introdução efetiva na prática clínica, a regulamentação da qualidade dos laboratórios, a disponibilização dos testes para doenças raras, e a educação dos profissionais da saúde e de pacientes sobre a correta interpretação dos riscos apresentados. Famílias ou indivíduos portadores de doenças genéticas ou que estão em risco de manifestá-las geralmente buscam a ajuda de geneticistas. Esses profissionais podem diagnosticar e explicar doenças, rever as possibilidades de testes e de tratamentos disponíveis.

Farmacogenômica: abandonando a terapia “tamanho único para todos”

Na próxima década, os pesquisadores começarão a correlacionar variações na sequência do DNA a identificação de subgrupos de pacientes, a respostas a tratamentos médicos e passarão a desenvolver drogas especialmente desenhadas para essa população. A disciplina que mistura a farmacologia e a genômica é chamada farmacogenômica.

Mais de 100.000 pessoas morrem anualmente por apresentarem respostas adversas a medicamentos que podem ser benéficos para outras. Cerca de 2,2 milhões de pessoas apresentam fortes reações a um medicamento, enquanto outras não respondem. Por exemplo, as variações em genes relacionados ao metabolismo de drogas, particularmente da família multigênica do citocromo P450, estão sendo estudadas por muitos grupos de pesquisa. As enzimas codificadas por esses genes são responsáveis pela metabolização da maioria das drogas atualmente em uso, incluindo muitas aplicadas no tratamento de doenças psiquiátricas, neurológicas e cardiovasculares. A função de determinadas enzimas afeta a resposta de pacientes para ambos: o tipo de droga e a dose. Pesquisas futuras permitirão testes rápidos para determinar o genótipo do paciente e direcionar o tratamento com drogas mais efetivas, além de reduzir os efeitos colaterais.

Terapia gênica

A possibilidade de usar o próprio gene para tratar uma doença ou melhorar alguns de seus sintomas captou a imaginação do público e da comunidade biomédica. Esse enorme campo experimental de pesquisa – transferência de genes ou terapia gênica – tem potencial para o tratamento, e mesmo para a cura, de determinadas doenças genéticas ou adquiridas como câncer, AIDS, por meio do uso de genes normais para suplementar ou substituir os genes defeituosos.

Em todo o mundo, em 2006, cerca de 1.300 procedimentos de terapia gênica estavam em teste. Embora a maioria tenha como foco o tratamento de vários tipos de cânceres, estudos também abrangem outras doenças multi ou monogênicas, infecciosas, e vasculares. A maioria dos protocolos em teste tem por objetivo estabelecer a segurança dos procedimentos de introdução do gene, mais do que a efetividade dos mesmos.

A transferência de genes ainda apresenta muitos obstáculos antes de tornar-se uma prática para o tratamento de doenças. Segundo a Associação Americana de Genética Humana e Terapia gênica, progresso efetivo será alcançado apenas através de pesquisas rigorosas sobre os mecanismos básicos de introdução de genes e de sua expressão nos animais.

Aumentando o impacto das novas tecnologias

O rápido progresso da genômica e o potencial de suas aplicações permitem predizer que a biologia será uma das ciências mais importantes no século 21. Em 2006, a indústria biotecnológica empregava mais do que 250.000 pessoas e os rendimentos giraram em torno de 51 bilhões de dólares. Rendimentos futuros são esperados atingir um trilhão de dólares.

A lista de algumas aplicações potenciais ou em uso está apresentada a seguir.

Medicina molecular

- Melhorar o diagnóstico de doenças
- Detectar predisposições genéticas para doenças
- Criar drogas com base em informações moleculares
- Usar terapia gênica como medicamento
- Desenhar drogas personalizadas com base no perfil genético do indivíduo

Genômica microbiana

- Detectar rapidamente e tratar, na prática clínica, doenças causadas por organismos patogênicos
- Desenvolver novas fontes de energia (biocombustíveis)
- Monitorar o meio ambiente para detectar poluentes
- Proteger os cidadãos de armas químicas e biológicas

- Limpar toxinas e resíduos químicos de modo seguro e eficiente (biorremediação)

Avaliação de riscos

- Avaliar os riscos de saúde de indivíduos expostos a radiações (incluindo níveis baixos em áreas industriais), substâncias cancerígenas e toxinas

Bio-arqueologia, antropologia, evolução e migração humana

- Estudar a evolução através de mutações na linhagem germinativa
- Estudar a migração de diferentes grupos populacionais com base em marcadores de herança materna
- Estudar mutações no cromossomo Y para rastrear linhagens e migração de machos
- Comparar pontos de quebra na evolução de mutações com idade populacional e eventos históricos

Identificação por meio do DNA

- Identificar suspeitos cujo DNA pode ser igual ao deixado na cena de um crime
- Excluir pessoas erroneamente acusadas de crime
- Estabelecer relações de paternidade ou outras relações familiares
- Identificar espécies ameaçadas ou protegidas
- Detectar bactérias e outros organismos que podem poluir o ar, água, solo ou alimento
- Encontrar doadores que possuam órgãos compatíveis com os de receptores
- Determinar o pedigree de sementes ou de animais para reprodução
- Autenticar alimentos tais como caviar ou vinho

Agricultura, criação de gado, e bio processamento

- Criar culturas resistentes a doenças, insetos ou seca
- Aperfeiçoar culturas para produção de bioenergia
- Cruzar animais mais saudáveis, mais produtivos e resistentes a doenças
- Desenvolver biopesticidas
- Cultivar produtos de origem vegetal mais nutritivos
- Produzir vacinas comestíveis
- Desenvolver novos usos de limpeza ambiental para plantas como tabaco

Aspectos políticos e éticos

Desde o seu começo, o Projeto Genoma Humano dedicou fundos para identificar e discutir aspectos éticos, legais e sociais relacionados a disponibilização de novos resultados genéticos. São exemplos:

- Privacidade e confidencialidade da informação genética – *Quem possui e controla a informação genética? A privacidade genética é diferente da privacidade médica?*
- Honestidade no uso da informação genética por companhias de seguro, empregadores, tribunais, escolas, agências de adoção, militares entre outros – *Quem deve ter acesso a informação genética pessoal, e como ela será usada?*
- Impacto psicológico, estigmatização, e discriminação devido a constituição genética do indivíduo - *Como a informação genética pessoal afeta nossas percepções de nós mesmos e da sociedade?*
- Aspectos relacionados a reprodução incluindo o consentimento adequado e informado e o uso da informação genética na tomada de decisões – *O serviço de saúde pessoal aconselha adequadamente os pais sobre os riscos e limitações? Quais são os maiores temas sociais levantados pela nova tecnologia da reprodução?*
- Aspectos clínicos incluindo a educação de médicos e outros profissionais da saúde, pessoas identificadas com condições genéticas, e o público em geral, e a implantação de mediadas padronizadas de controle de qualidade – *Como os profissionais da saúde devem ser preparados para a nova genética? Como o público pode ser educado para tomar decisões com base em informação?*

Como os testes genéticos serão avaliados e regulamentados para serem precisos, confiáveis e úteis? (Atualmente, há muito pouca regulamentação) Como a sociedade deve encontrar um equilíbrio entre as atuais limitações científicas e risco sociais com os benefícios a longo termo?

- *Honestidade no acesso de tecnologia genômica avançada – Quem será beneficiado? Quem serão os maiores prejudicados?*
- *Incertezas associadas com testes genéticos para suscetibilidade e condições complexas (isto é, ataques cardíacos, diabetes, e mal de Alzheimer) – O teste deve ser feito quando não houver tratamento disponível ou quando a interpretação não é garantida? Crianças devem ser testadas para suscetibilidade para doenças que se manifestam na fase adulta?*
- *Implicações conceituais e filosóficas com relação as responsabilidade humanas, vontade livre versus determinismo genético, e compreensão da saúde e doença – Os genes influenciam nosso comportamento, e nós podemos controlá-los? O que é considerado diversidade aceitável? Onde está a linha divisória entre tratamento médico e melhoramento.*
- *Aspectos de saúde e de meio ambiente relativos aos organismos geneticamente modificados e micróbios – Os transgênicos e outros produtos são seguros para consumo humano e para o meio ambiente? Como essa tecnologia afeta a independência das nações entre aquelas industrializadas?*
- *A comercialização de produtos incluindo direitos de propriedade (patentes, e segredos de comercialização e produção) – O patenteamento de sequências de DNA limitará sua acessibilidade e desenvolvimento em produtos úteis?*

As sequências genômicas: pavimentando o caminho para uma maior compreensão.

As seqüências de DNA geradas em centenas de projetos genomas fornecem aos cientistas instruções de como um organismo constrói, opera, mantém e reproduz a si mesmo enquanto responde a varias condições ambientais. Ainda temos pouca informação de como a célula usa essa informação para “viver”, e a função da maioria dos genes permanece desconhecida. Também não entendemos como os genes e as proteínas que eles codificam interagem umas com as outras e com o meio ambiente. Precisamos dessa compreensão para conseguir realizar toda a potencialidade dos projetos genoma, com todas as aplicações possíveis nos mais diversos campos como medicina, energia, e meio ambiente.

Um dos maiores impactos de possuímos toda a seqüência do genoma e as novas poderosas tecnologias da genômica é a maneira totalmente nova de conduzir pesquisa biológica. No passado, os pesquisadores estudavam um ou alguns genes e proteínas por vez. Porém, como os processos biológicos estão inter-relacionados, essa estratégia fornece visões incompletas – e freqüentemente imprecisas. Agora, os pesquisadores podem abordar questões sistematicamente e em escala muito maior. Eles podem estudar todos os genes expressos em um meio particular ou todos os produtos gênicos produzidos em um determinado tecido, órgão ou tumor. Outras análises enfocarão como dezenas de milhares de genes e proteínas trabalham juntos em uma rede interconectada para orquestrar a vida. Esses estudos holísticos são o foco de uma nova área denominada “biologia de sistemas”.

Mapeamento da variabilidade humana

Pequenas variações nas seqüências de nosso DNA podem ter o maior impacto na suscetibilidade de desenvolver ou não uma doença e em nossas respostas a fatores ambientais como infecção por micróbios, toxinas e drogas. Um dos tipos mais comuns de variação de seqüência é o polimorfismo de nucleotídeos únicos (SNP – single nucleotide polymorphism). SNPs são sítios no genoma humano nos quais indivíduos diferentes diferem na seqüência de DNA, frequentemente, em um único par de bases. Por exemplo, uma pessoa pode ter um A enquanto outra tem um C e assim por diante. Os cientistas acreditam que o genoma humano tem pelo menos 10 milhões de SNPs, e eles geram diferentes tipos de mapas desses sítios, os quais podem ocorrer em regiões gênicas ou não gênicas.

Conjuntos de SNPs no mesmo cromossomo são herdados em bloco (haplótipos). Em 2005 um consórcio de pesquisadores de 6 países completou a primeira fase do mapa de padrões de SNPs que ocorrem em populações da África, Ásia e Estados Unidos. Os pesquisadores esperam que diminuindo dramaticamente o número de SNPs individuais para serem triados forneceram um atalho para rastrear as regiões de DNA associadas com doenças complexas que são comuns como câncer, doenças cardíacas, diabetes e algumas formas de doença mental. O novo mapa também pode ser útil para compreender como a variação genética contribui para respostas a fatores ambientais.

Exploração de genomas para energia e aplicações ambientais

O programa Genomics:GTL do Departamento de Energia dos Estados Unidos está usando os avanços tecnológicos do projeto genoma Humano para ajudar a resolver os crescentes desafios relacionados ao meio ambiente e a produção de energia.

Hoje, a genômica é o ponto de partida para um novo nível de exploração pelas ciências da vida. O programa de pesquisa do GTL usa as sequências de DNA de micróbios e plantas para iniciar investigações de suas capacidades bioquímicas e que tenham potencial para aplicações em bioenergia e meio ambiente.

Para obter esse conhecimento de todo o sistema, GTL investiga as propriedades relevantes de micróbios e de plantas em níveis múltiplos. Começando com a sequência de DNA, estudos acompanham sua expressão (isto é, produção de proteínas, interações e regulação) em células individuais e populações de células ou organismos em ecossistemas. A integração da genômica e de muitos outros tipos de resultados numa base de conhecimento computadorizado estimulará novas estratégias de pesquisas e insights necessários para aplicações especializadas.

Exames genéticos

Veja On Line – 08/04/2009

Mayana Zatz

Eu gostaria de fazer uma avaliação genética para doença de Alzheimer (DA), e, para outras 'enfermidades'. É possível?(Rô Augusto)

Exame genético. Quando fazer?

Recebo frequentemente emails de pessoas que desejam se testar para doenças genéticas. E eu pergunto: O que você quer saber? Por quê? O que vai fazer com essa informação? Como isso pode ajudar você? É fundamental discutir essas questões antes de se submeter ou indicar um exame genético a alguém. Diferentemente de exames clínicos ou exames que medem taxa de colesterol ou glicose no sangue, se for encontrada uma alteração em um teste de DNA, esse achado não muda durante a vida. Vai nos acompanhar para sempre. Dependendo do resultado, ele pode ter um impacto muito importante na nossa vida, nas nossas decisões reprodutivas ou mesmo em parentes próximos. Por isso é tão importante discutir as implicações de um teste genético.

Quais são as indicações para se fazer um exame genético?

Os testes genéticos são indicados em duas situações:

- a) crianças ou adultos afetados por uma doença genética cujo diagnóstico precisa ser esclarecido;
- b) pessoas clinicamente normais, que têm risco aumentado de vir a ter uma criança com uma doença genética.

No primeiro caso, a confirmação do diagnóstico pode ser muito importante para o tratamento precoce e para evitar que o paciente se submeta a inúmeros outros exames, muitas vezes invasivos, e de pouco valor diagnóstico. Além disso, o estabelecimento do diagnóstico molecular, através do exame do DNA, permite

que se avalie o risco de repetição dessa condição na família. É o caso, por exemplo, da fibrose cística ou mucoviscidose, caracterizada por pneumonias de repetição. O tratamento precoce com antibióticos e enzimas pancreáticas, tem um impacto muito positivo na expectativa e qualidade de vida. Além disso, pais de crianças com fibrose cística devem ser informados que têm um risco de 25% de ter outra criança afetada pela mesma doença.

Testes em pessoas clinicamente normais

Aqui também existem duas situações:

- a) pessoas que têm risco aumentado de vir a ter uma criança com uma doença genética, mas que não serão afetadas por ela;
- b) pessoas jovens, clinicamente normais que têm, além de um risco aumentado de ter filhos afetados, o de desenvolver elas mesmas doenças de início tardio, como a Coreia de Huntington, doença de Alzheimer(DA) ou ataxias espino-cerebelares, entre outras. São os testes preditivos, cujos pró-s e contras são muito discutidos.

Quem deveria ser testado?

Em primeiro lugar, é fundamental deixar claro que ninguém DEVE ser testado. Submeter-se a um teste genético é uma decisão única e exclusiva da pessoa ou dos pais, no caso de terem uma criança afetada por uma doença genética a ser diagnosticada. Só recomendamos testes genéticos a pessoas que têm ou tiveram uma criança afetada ou parentes próximos com doenças genéticas na família, casais que tiveram uma criança malformada, abortos de repetição (dois ou mais) ou em alguns casos de casamentos consanguíneos. Existem mais de 7.000 patologias conhecidas, mas não existem testes para detectar todas elas. No centro de estudos do genoma humano (<http://genoma.ib.usp.br>) testamos as mais frequentes e orientamos os casais sobre dúvidas em relação a doenças genéticas.

Estamos todos em risco

É fundamental deixar claro que o teste genético pode excluir uma determinada doença genética. Por outro lado, ninguém pode garantir a um casal que vai ter uma criança normal. Ou que não vai desenvolver uma doença de início tardio, como Alzheimer ou doença de Parkinson. As doenças genéticas atingem 3% da população, ou seja, estamos todos em risco. Por isso, com raras exceções, a nossa filosofia é a de não testar pessoas saudáveis para doenças de início tardio enquanto não houver tratamento para elas.

Você concorda que saber do risco aumentado (não uma certeza) de ter uma doença no futuro para a qual não existe tratamento preventivo não trará nenhum benefício? Ou você acha que é importante saber, independentemente de existir ou não tratamento?