

Hereditariedade recessiva

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.rebeccajkent.com
rebecca@rebeccajkent.com



**Informação para
doentes e familiares**

Hereditariedade recessiva

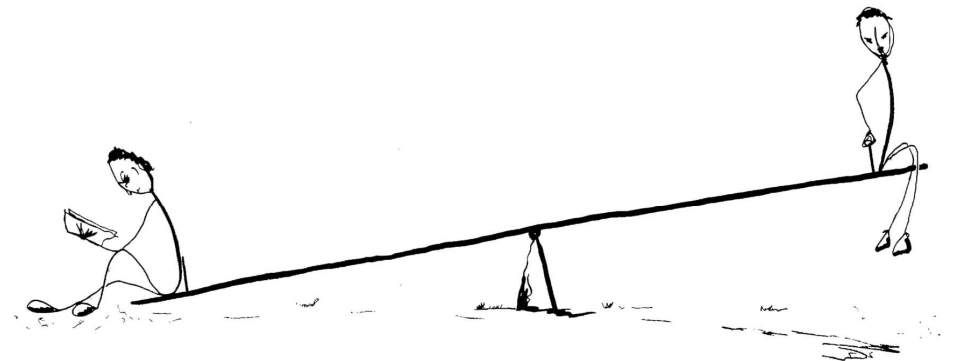
A seguinte informação explica-lhe o que significa a hereditariedade recessiva e como são herdadas as doenças recessivas. Para compreender a hereditariedade recessiva, ser-lhe-á útil saber o que são genes e cromossomas.

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.

Por vezes, ocorre uma alteração (mutação) na cópia de um gene que o impede de funcionar devidamente. Se isto ocorrer apenas numa das duas cópias de um gene, numa doença recessiva, e a outra cópia for “normal”, essa alteração não causará habitualmente uma doença genética.



cgpp-lab@ibmc.up.pt (laboratório);
www.cgpp.eu

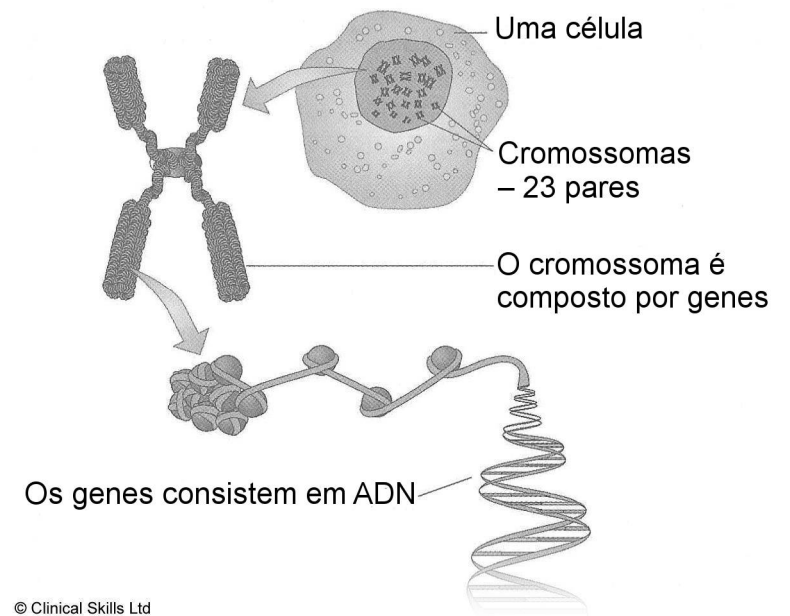
Coimbra:

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

Figura 1: Genes, cromossomas e ADN

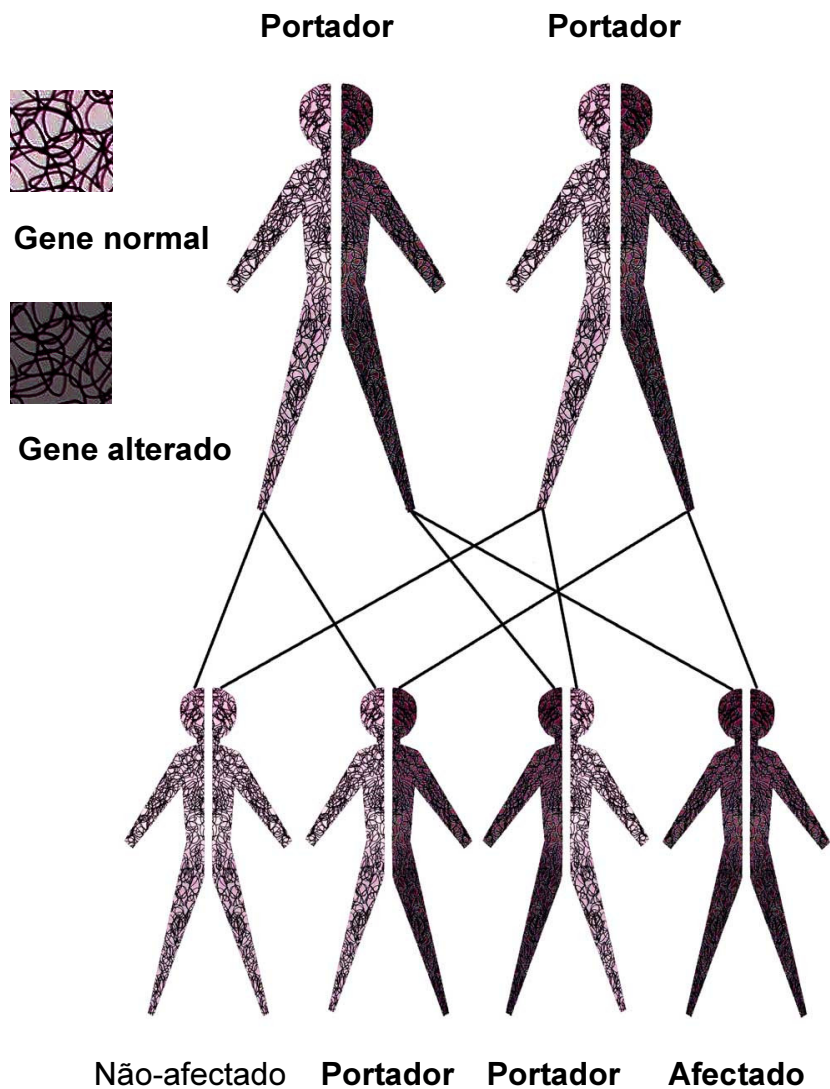


O que é a hereditariedade autossómica recessiva?

Algumas doenças são doenças hereditárias recessivas. Isto significa que para uma pessoa ter a doença tem de herdar duas cópias alteradas do mesmo gene (uma cópia do pai e uma cópia da mãe). Se uma pessoa herdar uma cópia alterada e uma cópia normal, então, na maior parte dos casos essa pessoa será portadora saudável porque a cópia normal compensa a cópia alterada. Ser portador significa que não se tem a doença, mas que se tem a cópia de um gene afectado num dos pares de genes. São exemplos de doenças autossómicas recessivas a fenilcetonúria, a fibrose cística e a anemia das células falciformes.

Como são herdadas as doenças recessivas?

Figura 2: Como os pais transmitem aos filhos as doenças recessivas



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

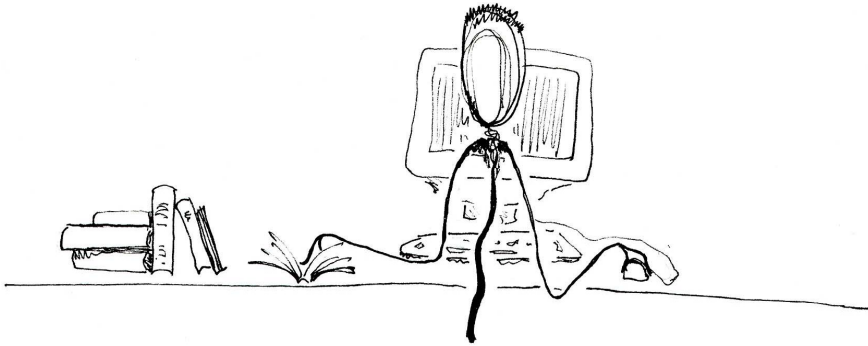
Serviço de Genética Médica
Hospital de D. Estefânia
Tel.: (+351).21.312.66.00
Fax: (+351).21.312.66.67
Email: sgenetica@hdestefania.min-saude.pt
www.hdestefania.min-saude.pt/

Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge
http://www.insarj.pt/site/insa_home_00.asp

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);



Este é apenas um breve guia sobre a hereditariedade recessiva. 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

EuroGentest

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

www.eurogentest.org

Centro de Genética Preventiva e Preditiva (CGPP) - IBMC

www.cgpp.eu

Sociedade Portuguesa de Genética Humana

www.spgh.net

Colégio de Genética Médica – Ordem dos Médicos

www.ordemdosmedicos.pt

Se ambos os membros de um casal forem portadores do mesmo gene afectado, podem transmitir aos seus filhos um gene normal ou um gene alterado. Isto acontece ao acaso (de forma aleatória).

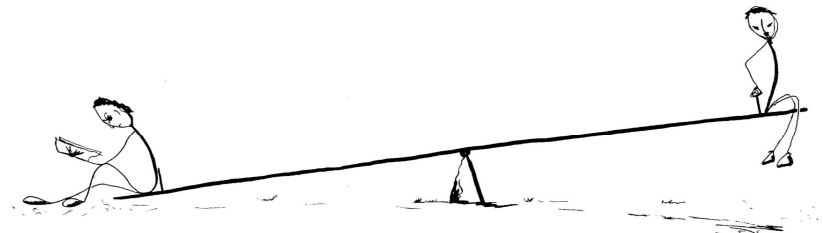
Deste modo, cada filho ou filha de pais que são ambos portadores do mesmo gene alterado tem uma probabilidade de 25% (1 em cada 4) de herdar duas cópias alteradas do mesmo gene, uma de cada um dos pais, e assim vir a ser afectada pela doença.

Isto também significa que há uma probabilidade de 75% (3 em cada 4) que a criança não seja afectada pela doença. Esta probabilidade mantém-se para cada gravidez e é igual para rapazes e raparigas.

Há também uma probabilidade de 50% (2 em cada 4) de a criança herdar apenas uma cópia do gene alterado de um dos pais. Se isto acontecer a criança será um portador saudável tal como os pais.

Finalmente, existe ainda uma probabilidade de 25% (1 em cada 4) de a criança herdar ambas as cópias normais de cada um dos pais. Neste caso o/a filho/a não terá a doença, nem será portador/a da mesma.

Todas estas hipóteses ocorrem completamente ao acaso. As probabilidades mantêm-se as mesmas para cada gravidez e são as mesmas para rapazes e raparigas.



E se a criança for a primeira pessoa na família a ter a doença?

Por vezes a pessoa que nasce com uma doença recessiva pode ser a primeira a ser afectada na família. Apesar de habitualmente vários membros da família terem sido portadores durante várias gerações, a pessoa apenas poderá ser afectada com a doença se ambos os pais forem portadores e tiver herdado o gene alterado do pai como o da mãe.

Teste de portador e diagnóstico pré-natal



Estão disponíveis várias opções para as pessoas que tenham história familiar de uma doença genética recessiva. O teste de portador está disponível para verificar se no casal ambos são portadores do mesmo gene alterado. Esta informação poderá ser útil quando se planeia uma gravidez. Para algumas doenças recessivas é possível realizar um teste durante a gravidez, para verificar se o feto herdou a doença (mais informações sobre estes testes estão disponíveis nos folhetos “Biopsia das Vilosidades Coriônicas” e “Amniocentese”). Isto é algo que deve discutir com o seu médico especialista.

Outros Familiares

Se alguém na família tiver ou for portadora para uma doença recessiva, deverá discutir isso com os seus familiares. Esta informação pode ser útil para ajudar ao diagnóstico de outros familiares. Isso pode ser particularmente importante para aquele

seus familiares que já têm filhos ou esperam vir a ter filhos no futuro.

Algumas pessoas têm dificuldade em falar com outros familiares sobre a existência de uma doença genética. Podem recear causar ansiedade na família. Nalgumas famílias, as pessoas podem ter perdido o contacto com os familiares ou pode ser-lhes difícil contactá-los. Os médicos especialistas em Genética Médica têm habitualmente experiência com estas situações e podem ajudar a discutir essa situação com o resto da família.

Questões a recordar

- Uma pessoa precisa de herdar duas cópias do gene alterado, uma do pai e outra da mãe, para ser afectada com uma doença recessiva (25% de probabilidade). Se a pessoa herdar apenas um gene alterado, será apenas portadora (probabilidade de 50%) e não será doente. Estas possibilidades dependem do acaso. As probabilidades são as mesmas para cada gravidez e são iguais para os filhos e as filhas.
- Um gene mutado não pode ainda ser corrigido - fica presente para toda a vida.
- Um gene mutado não se pode apanhar de outras pessoas, apenas é transmitido de pais para filhos. As pessoas com genes mutados podem ser dadoras de sangue, por exemplo.
- As pessoas por vezes sentem-se culpadas por haver uma doença na família. É importante lembrar que uma doença hereditária não é culpa de ninguém e que ninguém pode ter feito nada para que ela tenha aparecido.

