

Testes genéticos para efeitos de saúde

EM QUE SITUAÇÕES SE PREVÊ O USO DE TESTES GENÉTICOS?

ACONSELHAMENTO GENÉTICO PROFISSIONAL

O QUE SE PROCURA COM UM TESTE GENÉTICO?

A SUA DECISÃO



Testes genéticos para efeitos de saúde

Todos nós herdamos dos nossos pais uma combinação única de genes. Esta constituição original e a influência de vários fatores ambientais ao longo da nossa vida explicam as diferenças entre uma pessoa e outra, em termos de aparência, sensibilidade para certos tratamentos, suscetibilidade a doenças, etc.



Os avanços científicos permitem-nos hoje explorar o genoma humano e obter informações a partir dele. Qualquer teste laboratorial realizado com vista à obtenção de informações sobre aspetos específicos do estatuto genético de um indivíduo é um teste genético.

É importante lembrar que, para a vasta maioria das doenças, os seus genes influenciam apenas em parte o seu risco de as desenvolver. Fatores como a sua história médica, o seu estilo de vida e o seu ambiente desempenham também um papel importante.

Este folheto informativo destina-se a fornecer informação geral sobre a genética e sua influência sobre a nossa saúde, bem como orientação sobre como abordar os testes genéticos.

■ ■ ■ Em que situações se faz um teste genético?

Um teste genético, realizado no âmbito de cuidados médicos, pode fornecer informação importante para a saúde de uma pessoa. Há diversas razões médicas para se fazer um teste genético. Se o seu médico achar que você pode ter uma doença com componente genética, poderá encaminhá-lo/a para um médico devidamente habilitado, especializado em investigar, diagnosticar e tratar pessoas que têm ou podem ter uma doença genética. A história da sua doença será cuidadosamente considerada, assim como os seus antecedentes pessoais e familiares, e os seus sintomas atuais. Se houver suspeita de uma doença genética específica, ser-lhe-á proposto um teste genético (se disponível) para se estabelecer um diagnóstico definitivo.



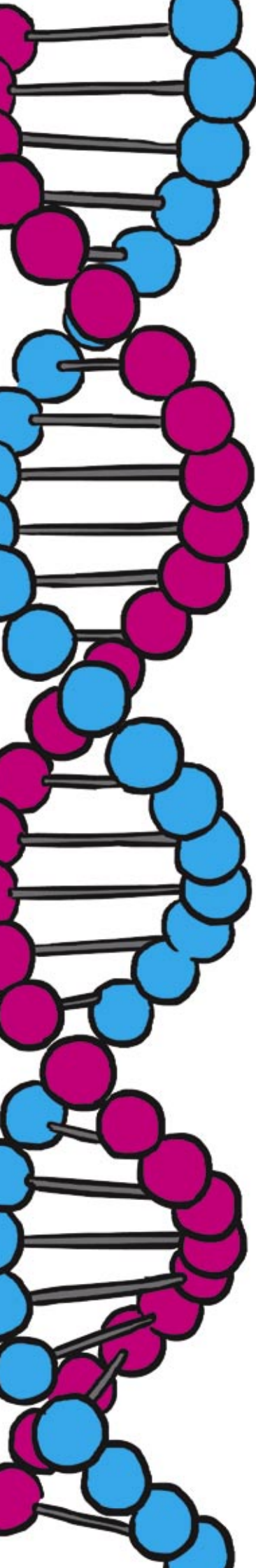
Necessidade de aconselhamento genético profissional

Dado o grande impacto possível, as pessoas que estejam a considerar fazer um teste genético são fortemente avisadas a procurar aconselhamento genético. Este é fornecido por profissionais especificamente treinados e dar-lhe-á informação objetiva que o/a ajudará a si e (em casos apropriados) à sua família a tomar decisões. O aconselhamento genético levará em conta a sua situação e necessidades particulares, e dar-lhe-á informação sobre todas as opções disponíveis, sem tentar influenciar a sua decisão. Os serviços de aconselhamento genético podem também envolver apoio psicológico profissional antes e (caso o decida fazer) após o teste genético, para o/a ajudar a lidar com as implicações dos seus resultados. Esse apoio, se o desejar, pode incluir a comunicação e a explicação dos resultados do teste aos seus familiares. O aconselhamento genético, portanto, apoia as pessoas antes, durante e depois do teste genético.



Algumas das razões mais frequentes para se fazer um teste genético:

- Você ou um filho/a seu/sua têm sintomas de uma doença e você quer ter um diagnóstico ou encontrar a causa (genética) dessa doença
- Existe uma doença genética na sua família e você quer saber se está em risco de desenvolver essa doença, ao longo da sua vida
- Existe uma doença genética na sua família, ou você pertence a um grupo ou população na qual há um risco aumentado para uma dada doença genética, e quer saber se pode passar essa doença aos seus filhos
- Você ou a sua parceira tiveram várias gestações que não conseguiram chegar a termo

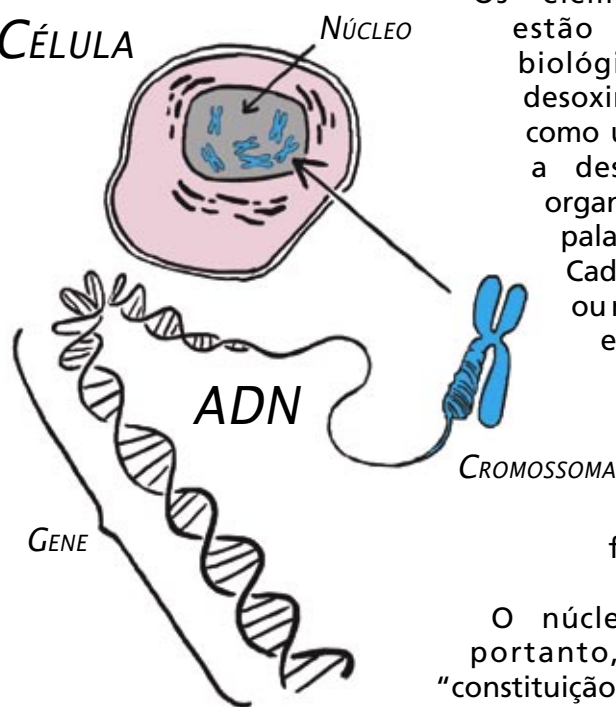


■ ■ ■ Alguma biologia

O corpo humano pode ter centenas de bilhões de células, que são os constituintes básicos de todos os seres vivos e lhe proporcionam a estrutura. As células convertem os nutrientes da sua alimentação em energia e realizam diversas funções especializadas. Células de um mesmo tipo combinam-se para formar tecidos que, por sua vez, se combinam para formar órgãos. Temos mais de 200 tipos diferentes de células, que formam os músculos, nervos, pulmões, coração, órgãos sexuais, sangue, etc.

Quase todas as células têm um núcleo, onde está armazenada toda a informação necessária para o desenvolvimento e funcionamento apropriado do nosso organismo.

CÉLULA

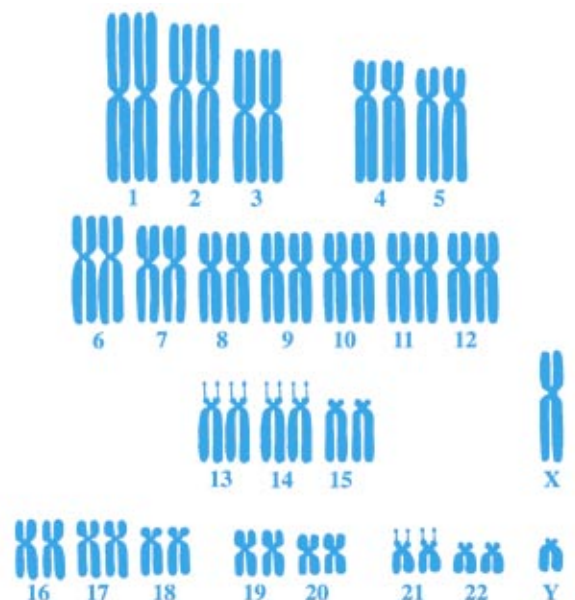


Os elementos dessa informação estão "escritos" num suporte biológico chamado ADN (ácido desoxirribonucleico). Se o ADN é como uma longa frase que fornece a descrição completa de um organismo, os genes são como as palavras existentes nessa frase. Cada gene está envolvido numa ou mais funções do organismo. Se estiver danificado ou deficiente já não poderá realizar adequadamente essa função. O conjunto total do ADN (e, portanto, dos genes) forma o nosso genoma.

O núcleo dum célula contém, portanto, o genoma, ou seja a "constituição genética" da pessoa. Cada criança recebe metade do seu genoma de cada progenitor, pelo que o genoma é também referido como o "suporte da hereditariedade".

E os cromossomas?

Compostos principalmente por ADN, os cromossomas ficam apenas visíveis durante a divisão das células. Os seres humanos têm 46 cromossomas, ou seja 23 pares, pois os cromossomas existem aos pares: um par de cromossomas sexuais (XX nas mulheres e XY nos homens) e 22 pares de cromossomas não-sexuais (numerados de 1 a 22).



■ ■ ■ O que se procura com um teste genético?

Um teste genético é uma análise a parte do seu ADN. Um teste genético pode ajudar a determinar se existe uma alteração num determinado gene ou cromossoma. Essa alteração (geralmente chamada mutação) pode afetar todas as células do organismo e ser transmissível às gerações futuras.



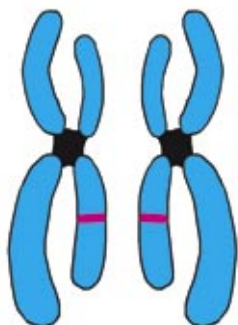
Os seus genes e o seu médico

Para se poder estudar o ADN, primeiro é colhida uma amostra de sangue (ou saliva) e enviada a um laboratório para análise. O laboratório geralmente envia os resultados do teste (por escrito) ao médico que requisitou o teste, que por sua vez depois irá discuti-los consigo.

Existem três tipos principais de doenças que resultam de uma mutação genética:

■ Doenças cromossómicas

As anomalias cromossómicas ocorrem quando uma pessoa tem um ou mais cromossomas danificados (por exemplo trocas entre cromossomas ou parte de um deles em falta); ou quando não há 46 cromossomas, como é o caso das pessoas com o síndrome de Down, que têm uma cópia a mais do cromossoma 21 (tendo um total de 47 cromossomas).



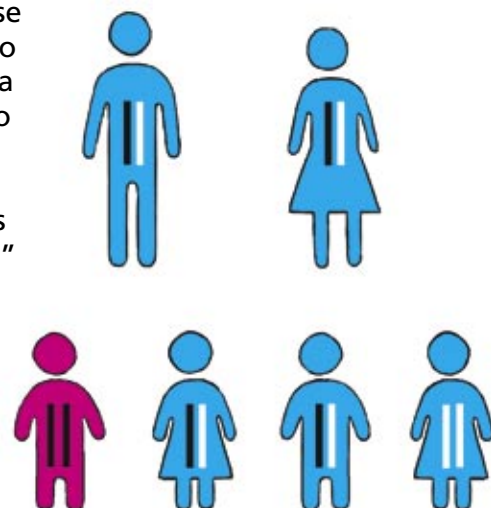
Cromossomas com dois alelos do mesmo gene

■ Doenças monogénicas

As doenças monogénicas são o resultado da alteração num único gene. As doenças monogénicas são geralmente graves e raras, embora no seu conjunto afetem milhões de pessoas em todo o mundo. O tipo de doença depende das funções executadas pelo gene mutado. Todos os seres humanos têm duas cópias (o termo científico é "alelo") de cada gene. Um alelo é herdado do pai e o outro da mãe.

Algumas doenças monogénicas devem-se à alteração dum único alelo (num par). É o caso da doença de Huntington, uma doença que afeta a coordenação muscular e funções cognitivas.

Outras doenças monogénicas desenvolvem-se quando os dois alelos do mesmo par estão alterados. É o caso da fibrose quística, uma doença crónica que afeta os pulmões e o aparelho digestivo. Quando apenas um dos alelos está alterado, as pessoas não têm fibrose quística, são apenas portadoras da mutação - são chamadas "portadores" (saudáveis). Os portadores geralmente não têm quaisquer sintomas da doença; mas, se dois portadores têm um/a filho/a, há uma probabilidade de 25% dessa criança vir a herdar duas cópias do gene mutado e, portanto, vir a desenvolver a doença.



■ Doenças genéticas complexas

As doenças genéticas complexas são o resultado da interação de várias alterações génicas em combinação com fatores ambientais e estilos de vida. As doenças genéticas complexas incluem doenças muito comuns, como a diabetes, a maioria dos câncros, asma ou doença cardíaca. Ao contrário das doenças monogénicas, muitos genes estão implicados (ao mesmo tempo) no desenvolvimento destas doenças.

Apesar de ser um foco importante de investigação, a componente genética das doenças comuns é ainda pouco compreendida; os testes para as doenças genéticas complexas são considerados inexatos ou, mesmo, totalmente irrelevantes na predição do desenvolvimento potencial dessas doenças.



Os diferentes tipos de testes genéticos

> Testes genéticos diagnósticos

Os testes genéticos diagnósticos têm por fim diagnosticar uma doença genética numa pessoa já com sintomas. Os resultados destes testes podem ajudar a decidir como tratar ou lidar com uma doença. Podem ainda resolver a incerteza quanto a um diagnóstico clínico, permitindo que as pessoas saibam, por fim, a doença de que padecem.

> Testes genéticos preditivos

Os testes preditivos são feitos em pessoas que ainda não têm sintomas. Detetam alterações genéticas que sugerem um risco de desenvolver uma doença mais tarde na vida. O valor preditivo pode variar substancialmente de um tipo de teste para outro. Nas doenças raras, o teste preditivo dá a indicação de se desenvolver a doença, mais tarde na vida, com uma probabilidade elevada (por exemplo, o teste para a doença de Huntington) – estes são os chamados testes pré-sintomáticos. Nas doenças comuns, o teste só fornece a indicação de um risco de se vir a desenvolver uma doença, mas não será um indicador exato porque os fatores ambientais têm um papel importante juntamente com o da genética – estes chamam-se testes de suscetibilidade.

> Testes de portador

Os testes de portador são usados para identificar as pessoas que são “portadoras” de um alelo do gene que está associado a uma doença específica (por exemplo, fibrose quística). Esses portadores, em regra, não apresentam sinais da doença. No entanto, têm um risco de os seus filhos virem a ser afetados.

> Testes farmacogenéticos

Os testes farmacogenéticos realizam-se para testar a sensibilidade individual a um dado tratamento (como no caso de alguns câncros). Por exemplo, algumas pessoas podem precisar de uma dose maior, enquanto outras podem ter uma reação adversa a um certo medicamento.

Benefícios potenciais dos testes genéticos

- Para algumas doenças específicas, um teste genético pode fornecer a certeza sobre a sua doença ou a de um seu filho/a. Para algumas pessoas, acabar com a incerteza é muito importante.

- Um teste genético pode ajudar a diagnosticar uma doença e, assim, permitir o tratamento (se disponível) ou medidas preventivas (se possíveis).

- Os resultados de um teste podem dar-lhe informação útil para futuras gravidezes.

- Uma vez que as doenças genéticas são frequentemente hereditárias, a informação de um teste genético pode ser útil para outros membros da sua família.

Limitações e riscos possíveis dos testes genéticos

- Fazer um teste genético, aguardar pelos resultados e depois recebê-los, pode causar uma mistura de emoções, tais como stress, ansiedade, alívio ou culpa. É importante considerar, antes de fazer o teste, as possíveis consequências para si e para a sua família, caso venha a receber boas ou más notícias.

- Mesmo que um diagnóstico seja confirmado por um teste genético, nem sempre será possível uma intervenção ou um tratamento.

- Nem sempre é possível assegurar a explicação genética de uma doença, por diversas razões: o teste para essa doença pode ainda não ter sido desenvolvido (por a base genética da doença não ser ainda conhecida) ou por não estar ainda disponível para aplicação clínica.

- Para muitas doenças (para as quais a causa genética da doença já é conhecida) não será possível saber a gravidade com que uma pessoa virá a ser afetada.

- Os resultados do seu teste genético poderão revelar informação genética sobre outros membros da sua família biológica (com quem você partilha algumas características genéticas), em particular no que respeita ao risco genético da doença. Será que esses seus familiares quererão saber esta informação?

- Os resultados de um teste genético podem, por vezes, revelar segredos da família, respeitantes a paternidade ou adoção.

■■■ A sua decisão de fazer um teste genético

Esta decisão pode ser difícil de tomar. É uma escolha pessoal. Cada um é livre de escolher se quer fazer um teste genético ou não, e se quer ser informado dos resultados do teste ou não. Por isso, é importante que lhe sejam dadas informações muito claras e completas, e que tenha oportunidade de fazer todas as perguntas que deseje, de modo a esclarecer toda e qualquer dúvida, antes de tomar uma decisão.



Testes genéticos em crianças

Os testes genéticos em menores sempre foram abordados com cautela. Em regra, crianças e adolescentes só fazem testes genéticos quando há medidas terapêuticas ou preventivas urgentes que dependam do resultado do teste. Se o teste não for urgente (por exemplo, se o início da doença se dá geralmente na idade adulta e não se faz nenhum tratamento antes da doença começar), o teste é geralmente adiado até o/a menor ter idade suficiente para fazer uma escolha informada.

Deve colocar várias questões antes de decidir fazer um teste genético:

■ Sobre a doença

- O que se sabe sobre a doença?
- Todas as pessoas com a doença são afetadas da mesma maneira?
- Como será viver com esta doença?

- Porque é que eu ou o meu filho/a temos esta doença?
 - Há outros familiares meus em risco para a doença?
 - Existe algum tratamento para esta doença?
 - Se sim, poderei ter acesso a esse tratamento?
 - Onde posso encontrar mais informações sobre a doença?
- Sobre o teste
 - Há riscos em fazer o teste? Se sim, quais?
 - O que é que os resultados do teste me podem dizer?
 - Qual é a exatidão do resultado do teste?
 - Haverá outros familiares que precisem ser testados?
 - Quanto tempo vai demorar até eu receber os resultados do teste?
 - Quem me vai comunicar os resultados do teste?
 - Quem vai ter acesso aos resultados do meu teste?

Os resultados de um teste genético são dados pessoais sensíveis, no que diz respeito à sua “privacidade genética”. São, por isso, considerados confidenciais. Além disso, as pessoas que fizeram um teste genético são fortemente aconselhadas a procurar apoio (aconselhamento genético) para compreenderem bem o seu significado e implicações.

- Outras questões relevantes:
 - Os resultados do teste terão consequências para outros membros da minha família?
 - Se sim, deverei discutir o teste com eles antes?
 - Que impacto emocional poderão ter os resultados em mim e na minha família?
 - A quem devo eu dizer o resultado do meu teste?
 - Vou receber informação escrita sobre o que temos estado a discutir?
 - Se precisar, quem me pode ajudar a explicar os resultados aos meus filhos/as e outros familiares?
 - Esses resultados podem ser transmitidos a outras pessoas? Se sim, a quem?
 - Existem serviços de apoio ou associações de doentes que eu possa contactar?
 - Que outros profissionais de saúde devo contactar?

■■■ Venda direta de testes genéticos ao consumidor

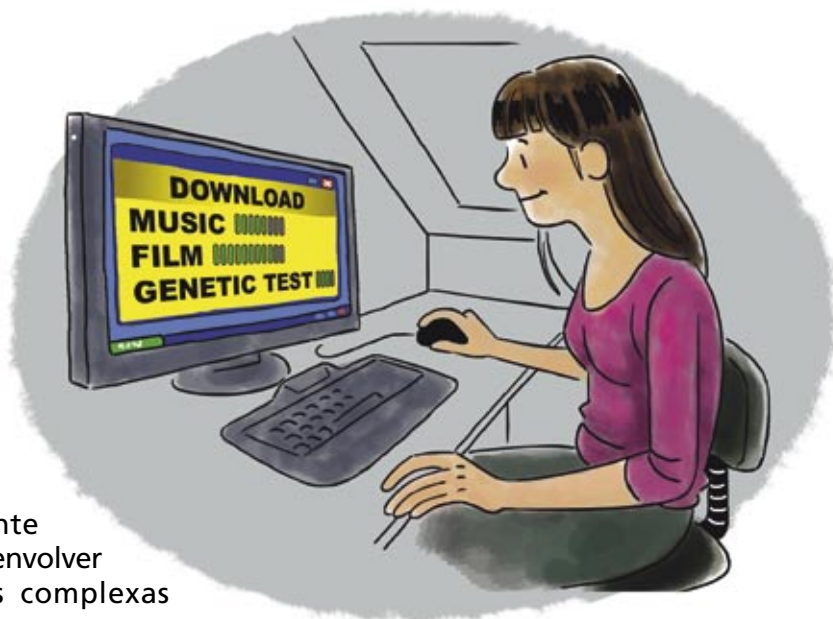
Nos últimos anos, tem havido um aumento do número de testes genéticos anunciados ou vendidos através da internet, por companhias estranhas ao sistema de saúde estabelecido.

O que são estas empresas?

De facto, as muitas companhias que vendem esses testes através da internet permitem que sejam comprados da mesma forma que se compram livros ou CDs. A maioria dessas empresas anunciam e oferecem serviços de testes genéticos, geralmente sem qualquer envolvimento de um profissional de saúde.

O que se pode testar?

Os testes vendidos por estas companhias incluem alguns dos testes bem-validados que o seu médico lhe pode oferecer, mas também muitos outros testes que ainda não foram validados ou que são mesmo inapropriados para serem disponibilizados ao público. A maioria dessas empresas vendem testes genéticos que supostamente avaliam o seu risco para desenvolver certas doenças genéticas complexas comuns (ver acima).



O que deve saber sobre testes genéticos vendidos diretamente ao consumidor

- A maioria dos testes genéticos vendidos diretamente ao consumidor não são considerados válidos pelo sistema de saúde. Isto quer dizer que a qualidade e a utilidade desses testes não foram ainda comprovadas. Os resultados da maioria desses testes não conseguem prever se você irá ou não desenvolver uma certa doença. Como já foi dito, para a grande maioria das doenças, os seus genes apenas influenciam em parte o risco de as vir a ter: outros fatores, como outras doenças que tenha tido, o seu estilo de vida e o seu ambiente desempenham também um papel importante.
- Pedir um teste genético não é a mesma coisa que encomendar um livro. É sempre importante considerar, primeiro, as consequências possíveis para si e para a sua família, quando receber os resultados do teste.
- Os testes genéticos em crianças devem ser considerados com muita cautela (ver caixa "Testes Genéticos em Crianças"). Recomenda-se vivamente que não sejam feitos testes genéticos em crianças, fora do sistema de saúde.
- Muitas companhias operam sem supervisão médica e sem uma interação direta médico-doente. Fale com o seu médico sobre se um teste pode ou não fornecer informações úteis sobre a sua saúde e certifique-se que compreendeu os seus benefícios e limitações, antes de pedir um teste.
- Pergunte o que vai ser feito com a sua amostra, depois do teste, e como serão salvaguardadas a sua privacidade e a confidencialidade da sua amostra e das suas informações. Pergunte se os seus dados serão partilhados com outras empresas ou usados para investigação.
- Se já encomendou um teste genético de venda direta ao consumidor, discuta com o seu médico antes de tomar decisões relacionadas com a sua saúde.



Mais informações sobre testes genéticos

- http://www.eurogentest.org/patient/leaflet/patients_portuguese.xhtml

O EuroGentest desenvolveu uma série de folhetos informativos para doentes e familiares, para lhes fornecer informações gerais sobre a genética e os testes genéticos.

- <http://www.orpha.net/national/PT-PT/>

A ORPHANET fornece bases de dados sobre doenças raras, medicamentos órfãos, centros especializados, testes de diagnóstico, associações de doentes e outros.



De que trata este documento?

Este folheto informativo visa fornecer informação geral e objetiva sobre testes genéticos, incluindo sobre a sua natureza e as implicações potenciais dos seus resultados. Apresenta os diferentes tipos de testes disponíveis, as suas aplicações no campo da saúde, e as possibilidades e limitações do significado da informação que resulta da realização destes testes.

© Conselho da Europa, 2012

Este folheto foi elaborado pelo Conselho da Europa, com a ajuda de Pascal Borry e comentários de Heidi Howard, Martina C. Cornel e dos outros membros do Comité de Políticas Públicas e Profissionais (PPPC), da Sociedade Europeia de Genética Humana (ESHG). É apoiado pelo EuroGentest, um projeto do 7º Programa Quadro da UE (FP7-HEALTH-F4-2010-261469), e pela ESHG. Tradução: Sandra Peixoto (gestora de informação da ORPHANET-Portugal); validação: Jorge Sequeiros (membro do PPPC e da direção da ESHG; membro do EuroGentest; coordenador da ORPHANET-Portugal).

Desenho e edição: Alsace Media Science - Scientific communication - Strasbourg. Ilustrações: Louis de La Taille.