

# Dr Genética



# NEWS

## 2ª edição

**Bem vindos!** Esta é a 2ª edição do Dr Genética News. Desta vez trouxemos para vocês um pouco sobre os Erros Inatos do Metabolismo (EIM), um grupo de distúrbios considerados raros, que geralmente aparecem em famílias onde os pais não são afetados. O teste do pezinho é um aliado na identificação de vários EIM, hoje vocês podem conhecer um pouco mais sobre ele. Na nossa entrevista, o Dudu Próspero conversou com a gente sobre a vida com mucopolissacaridose, não deixe de ler!

## Teste do pezinho: por que é tão importante afinal??



A triagem neonatal, mais conhecida por “teste do pezinho”, consiste na coleta de algumas gotas de sangue por meio de um pequeno e único furo no calcanhar do bebê que serão analisadas em laboratório. É um teste indolor e que muitas mães não sabem exatamente para que serve.

O teste do pezinho é um exame muito eficaz que pode detectar doenças metabólicas de forma precoce. Essas doenças podem afetar o desenvolvimento mental e físico da criança, caso

não sejam diagnosticadas a tempo. O exame chegou ao Brasil ao final da década de 70 para identificar a fenilcetonúria e o hipotireoidismo congênito. Em 1992,

tornou-se obrigatório em alguns estados e, a partir de 2001, por meio de uma portaria ministerial, em todo o território nacional. O exame básico é oferecido gratuitamente pelo SUS e é feito geralmente com 2 dias de vida, após início da amamentação. Postergar a data da coleta pode prejudicar o diagnóstico precoce das doenças.

Muitas das doenças identificadas neste teste são inicialmente assintomáticas e necessitam de tratamento e encaminhamento adequado para especialistas o quanto antes. A fenilcetonúria, por exemplo, é uma doença genética autossômica recessiva, ou seja, normalmente os pais não são afetados, desta forma não há suspeitas se não houver algum caso na família. Este distúrbio é decorrente de uma mutação em uma enzima que prejudica

**Básico:** Pode detectar: fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, fibrose cística, anemia falciforme, hiperplasia adrenal congênita e deficiência de biotinidase.

**Mais ou Ampliado:** Pode detectar até 10 doenças. Além das seis já detectadas pelo teste básico, também pode indicar deficiência de G-6-PD, galactosemia, leucinose e toxoplasmose congênita.

**Expandido:** É o mais completo dos exames disponíveis no Brasil. Pode detectar até 48 doenças. É oferecido apenas em laboratórios, hospitais e maternidades particulares.

uma via metabólica, causando acúmulo de tirosina, que pode prejudicar o desenvolvimento cognitivo e causar retardo mental se não tratada de forma precoce.

O teste básico pode detectar 6-8 doenças, porém, há testes ampliados que podem detectar até 50 distúrbios diferentes,

incluindo vários erros inatos do metabolismo (EIM), considerados doenças raras. O teste ampliado ainda não é oferecido pelo SUS, em clínicas particulares tem um

custo que varia entre R\$200-300, e os pais devem solicitá-lo. É de extrema importância que mais pais conheçam o teste.

Nos últimos anos, as doenças raras têm alcançado um espaço de maior importância dentro da medicina, hoje existem novos tratamentos, testes clínicos e aumento na sobrevivência de pacientes. Porém, testes para detecção, como o teste do pezinho ampliado deveriam estar na rotina médica para facilitar o diagnóstico precoce. Há inúmeros EIM, se o médico não suspeita de um deles, não pode investigar; afinal, ninguém acha o que não está procurando. Há um grande apelo para a conscientização sobre as doenças “raras”, incluindo a formação e especialização de profissionais na área. Quanto mais treinados para suspeitar de uma doença rara, mais diagnósticos poderão ser realizados precocemente.

**6 de junho**  
**Dia Nacional do Teste do Pezinho**

**Mutação:** Variação adquirida ou herdada no DNA que pode causar a falha em determinados genes (1 gene = 2 alelos).

**Dominante/Recessivo:** O genótipo dominante é aquele em que basta um alelo mutado para o distúrbio ou característica se manifestar, já o recessivo necessita de 2 alelos mutados. Grande parte dos EIM são heranças recessivas.

**Erros inatos do metabolismo (EIM):** Conjunto de distúrbios que afetam alguma enzima do corpo, causando problemas metabólicos. Geralmente identificados na infância, no teste do pezinho. São raros e graves em sua maioria.

**DICIONÁRIO  
DE GENÉTICA**

## Bate papo com Dr Genética

Eduardo Próspero é nosso entrevistado desta edição.

**Dr Genética.** Quantos anos você tem e com quantos anos iniciou o tratamento? Conte um pouco da sua história.

**Dudu.** Eu sou o Dudu, tenho 28 anos e Mucopolissacaridose tipo 6 (MPS6). Quando tinha 5 anos, perdi um irmão um ano mais velho (Niltinho) com a mesma doença, porém numa forma mais agressiva. Minha mãe foi uma das precursoras neste caminho das MPSs, não havia literatura disponível e profissionais especializados na época. Tudo foi aprendido da maneira mais difícil, com os erros e acertos ao longo da nossa vida. A doença começou a progredir quando eu estava com 5 anos, comecei a sentir o peso da doença na parte motora, respiratória e comecei a perder audição e visão. Quando comecei o tratamento aos 12 anos, recuperei a audição, mas continuo com deficiência visual e muitas limitações e dificuldades, porém a minha vida se aproximou muito da normalidade. Estudei, nunca perdi um ano letivo, me formei em Direito, tentei trabalho na área e não consegui e, por isso, parti para Administração e estou no último ano. A reposição enzimática semanal é o que me mantém vivo.

**Dr Genética.** Você se formou em direito, o que você mais gosta nesta profissão?

**Dudu.** O que eu mais gosto no direito é o poder que ganhamos em saber sobre direitos e deveres, e poder ajudar e ser ajudado. É necessário conhecer para poder cobrar.

**Dr Genética.** Qual a maior dificuldade que você enfrenta no dia a dia?

**Dudu.** A maior dificuldade na minha vida são as limitações e deficiências que a doença me trouxe e a falta de acessibilidade que ainda existe no mundo. O mundo não está preparado para o diferente.

**Dr Genética.** Você e sua família se tornaram símbolos na luta pelas pessoas com doenças raras, deixe uma mensagem para os nossos leitores.

**Dudu.** Minha família precisou sentir na pele para ter essa sensibilidade. Hoje com a velocidade da comunicação e a facilidade em se comunicar, creio que todos poderiam se colocar no lugar do outro e divulgar as doenças raras. Elas não escolhem gênero, classe social, nichos, elas vem e assombam e a maior dificuldade ainda é a falta de informação que impossibilita o diagnóstico precoce. É cruel e triste. Apenas um retuite ou um compartilhamento já faz toda a diferença para quem precisa daquela informação. Se você está tendo acesso a esta leitura e pôde chegar até o fim dela, sintá-se um privilegiado e passe adiante este privilégio.

E para quem está se sentindo incapacitado por algum motivo, entenda que todos somos. Temos todos as nossas limitações e deficiências. Sejam físicas, psíquicas... mas precisamos procurar superar no dia a dia e lutar! Afinal, tudo era impossível até que fosse feito pela primeira vez.

**Dr Genética.** Obrigado!



Compartilhe informações que possam salvar vidas!

[www.vidasraras.org.br](http://www.vidasraras.org.br)  
e fb/vidasraras  
twitter: @apmpsVIDA  
instagram @vidasraras

### VOCÊ SABIA?

Nos casamentos consanguíneos, em que o casal é formado por parentes próximos, as chances de genes recessivos se combinarem são significativas e quanto mais próximo for o parentesco maior o risco. Famílias compartilham os mesmos alelos, por isso, os descendentes de um casal consanguíneo têm grandes chances de desenvolver doenças recessivas, como o albinismo, a fenilcetonúria, cegueira, e grande parte dos erros inatos do metabolismo. Casais consanguíneos devem buscar orientação de um geneticista antes de engravidarem.

Disponível em: <https://www.infoescola.com/genetica/consanguinidade/>

### DICA DO DR GENÉTICA



Você quer conhecer mais sobre distúrbios hereditários e ainda ver um bom programa? Assista ao documentário "As quatro heranças" produzido pelo Instituto Nacional de genética Médica Populacional (INaGeMP). São 4 histórias de projetos em diferentes locais do Brasil, a primeira delas fala sobre mucopolissacaridose e fenilcetonúria no nordeste do Brasil. Mostra um pouco da realidade das famílias e a busca por tratamento. A segunda história mostra uma paciente com Ataxia de Machado-Joseph, um distúrbio de herança dominante com início tardio. A terceira e quarta histórias mostram curiosidades sobre malária e gemelaridade. Não deixe de assistir!

Disponível gratuitamente em: <https://vimeo.com/52122415>

### Divirta-se com o Dr Genética:

Encontre as palavras:

gene  
cromossomo  
alelo  
mutação  
síndrome  
DNA

C	A	L	E	G	P	R	M	E	C
S	R	B	N	B	J	Z	O	R	E
I	R	O	G	U	S	S	O	E	Q
N	F	V	M	G	E	M	K	P	U
D	A	F	L	A	O	S	I	N	D
R	O	E	N	S	C	A	O	C	N
O	D	U	S	L	X	B	T	A	G
M	I	O	H	C	G	E	N	E	T
E	M	U	T	A	C	A	O	R	T
O	K	T	S	O	B	E	E	V	I

Você conhece o Dr Genética? Visite nosso site!

[www.sites.uem.br/drgenetica](http://www.sites.uem.br/drgenetica)

Lá você pode ter mais informações, ver outras edições e tirar suas dúvidas conosco! Até a próxima edição!

**ANUNCIE AQUI!**

Você pode ser nosso patrocinador, entre em contato conosco: [drgenetica@uem.com.br](mailto:drgenetica@uem.com.br)



DBC-UEM Departamento de Biotecnologia, Genética e Biologia Celular



LAGEM - Liga Acadêmica de Genética Médica de Maringá

Nossos Colaboradores: