



Centro de Referência em Erros Inatos do Metabolismo



Coordenação: Prof^a. Dr^a. Ana Maria Martins



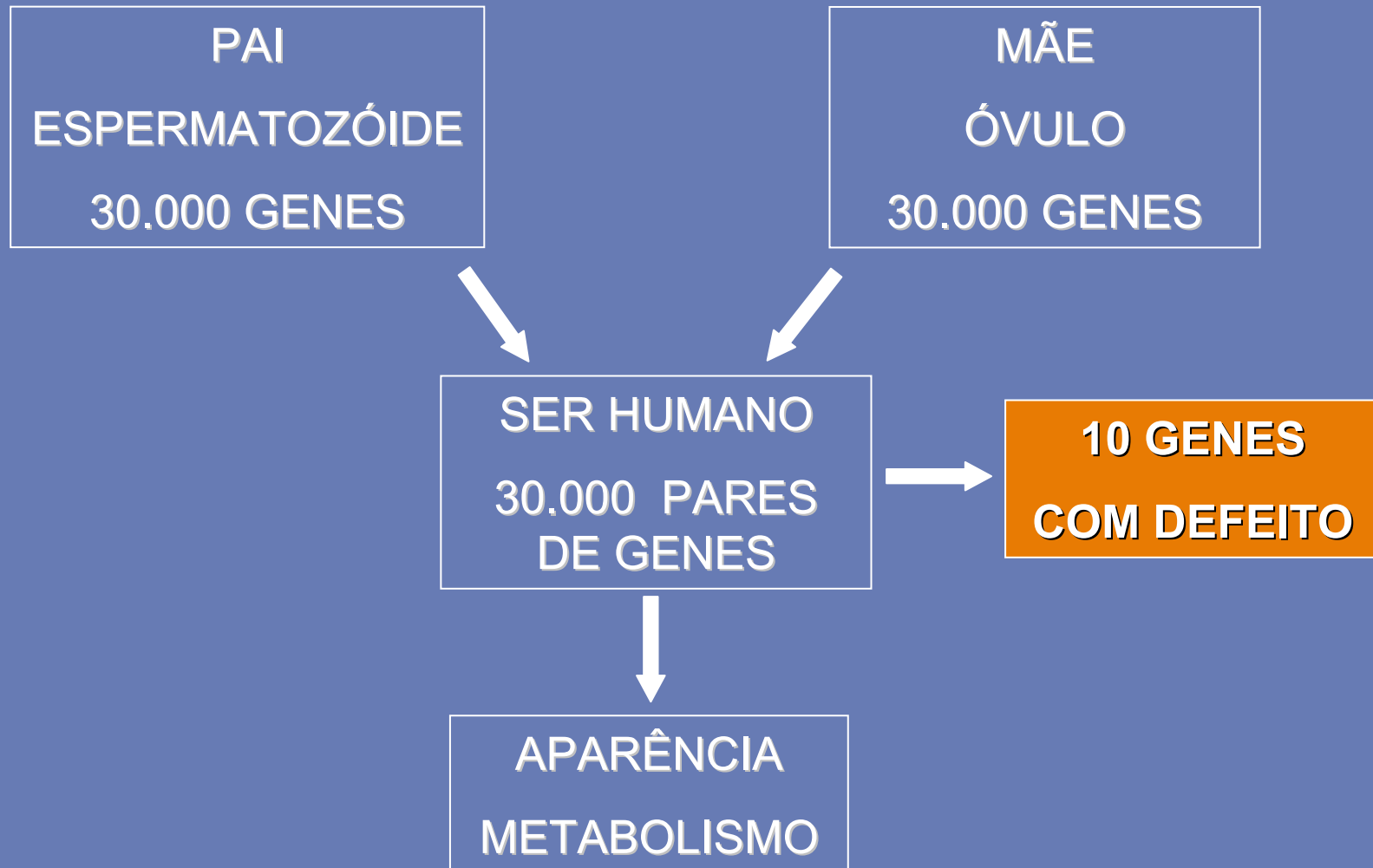
Centro de Referência em Erros Inatos do Metabolismo

Aconselhamento Genético: Quando realizar?

*Prof^a Dr^a Ana Maria Martins
UNIFESP-EPM*

É um processo contínuo de comunicação que lida com os problemas humanos associados ao risco de ocorrência, de uma doença genética na família. Deve ser realizado por pessoas treinadas a ajudar o indivíduo ou a família:

1. Compreender o diagnóstico, prognóstico da doença e medidas de reabilitação
2. Fornecer o risco de recorrência aos familiares
3. Respeitar os valores éticos, religiosos e a decisão da família





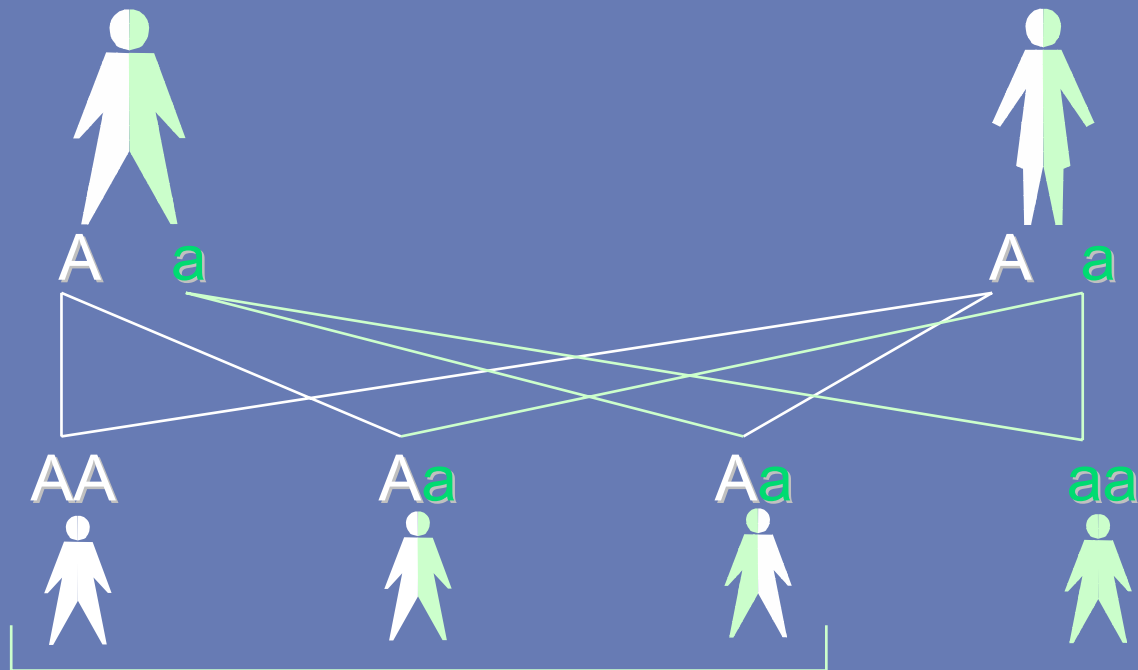
Herança Autosômica Recessiva

A = normal

a = anormal

Pai Portador

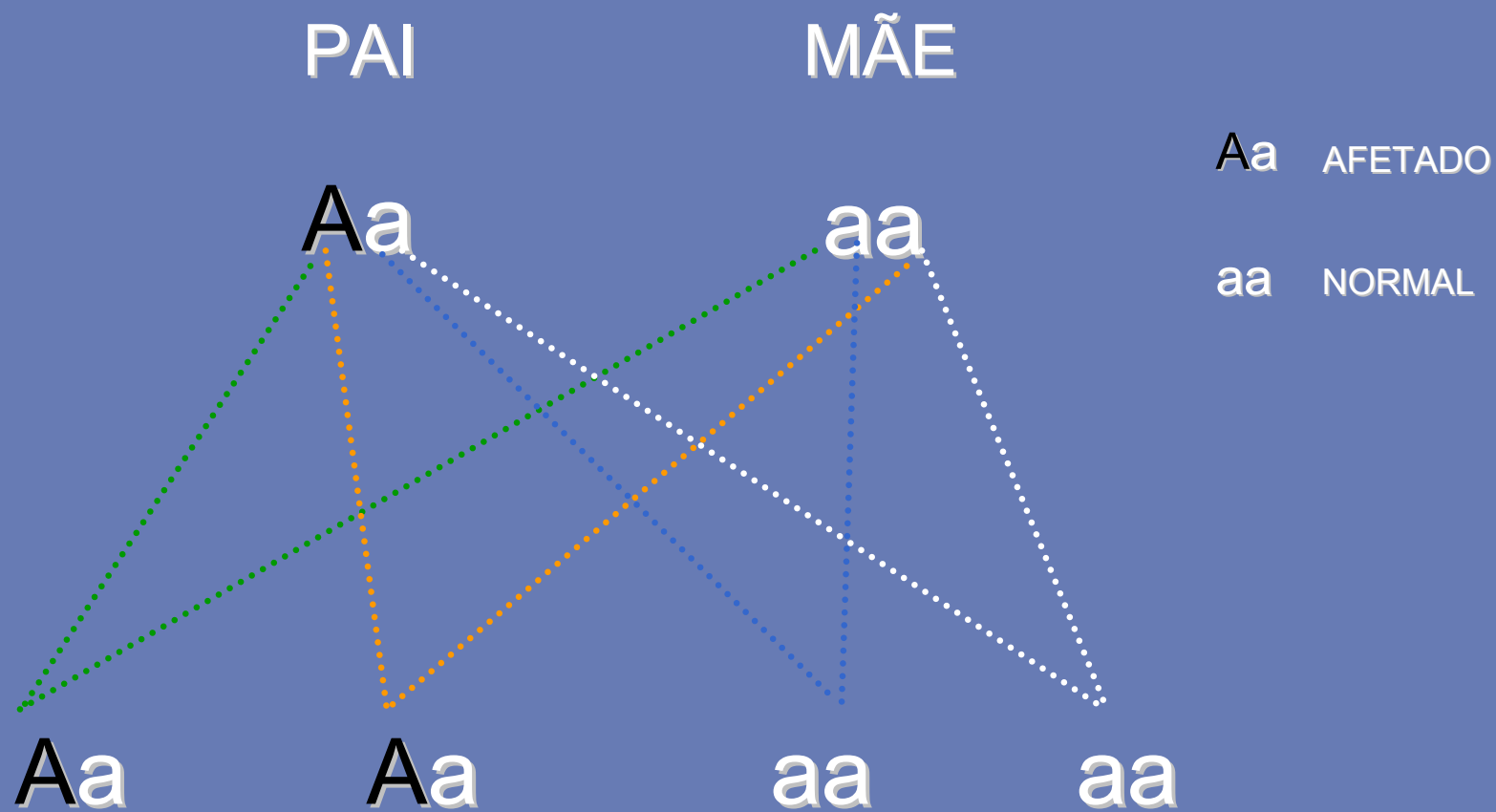
Mãe Portadora



75% chance de ser normal

25% chance ser afetado (a)

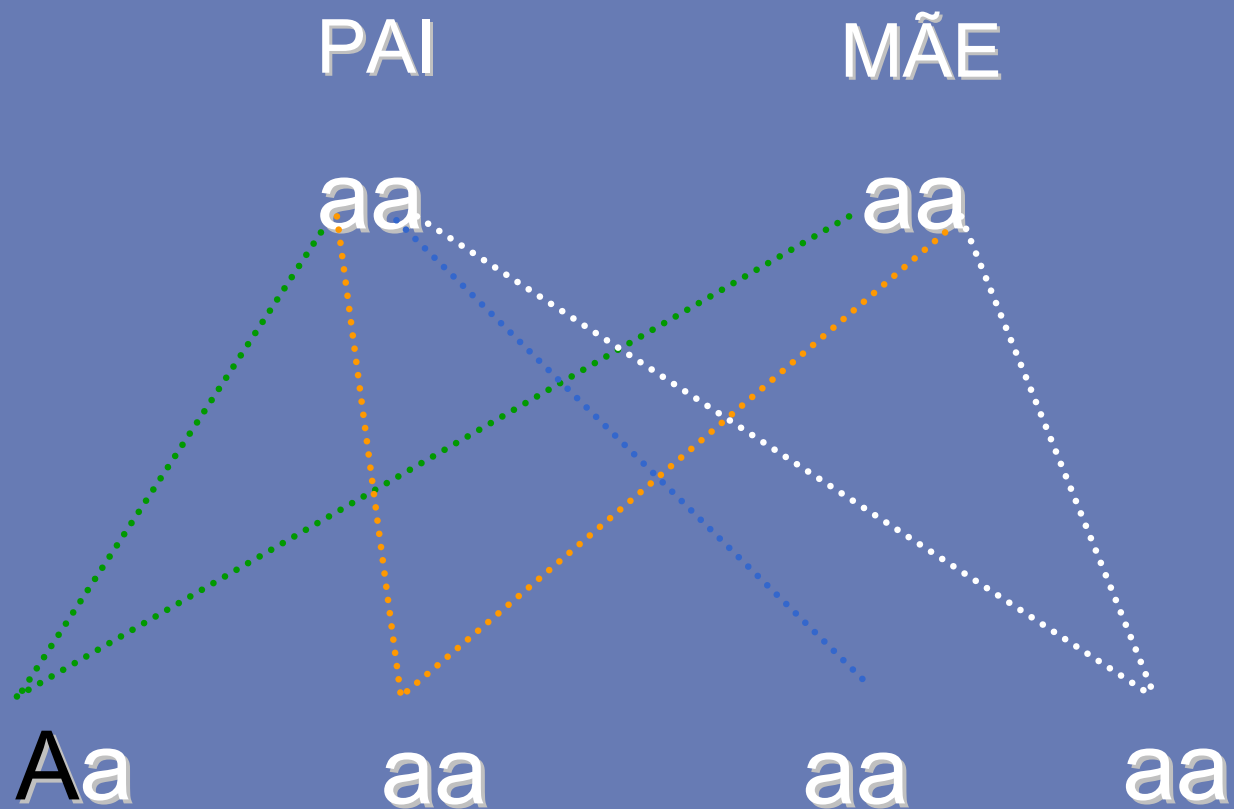
Herança Dominante



Herança Dominante Mutaç o Nova

A GENE ANORMAL

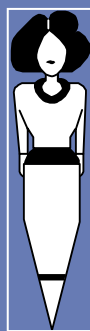
a GENE NORMAL



Herança Ligada ao X Mulher Portadora

X = normal

X = alterado



XX



XY



XY

50%



XX

50%



XX

50%



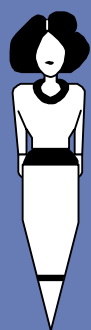
XY

50%

Herança Ligada ao X Homem Afetado

X = normal

X = alterado



XX



X^Y



XY



X^X



X^X



XY

100%

Herança Mitochondrial



MIT



XY



PORTADORA -MIT



AFETADO - MIT



MITY



MITX



MITX



MITY



Herança Multifatorial

GENES DA MÃE

GENES DO PAI

AMBIENTE

1. Filho anterior com anomalia congênita, retardo mental, malformação isolada
2. História familiar de alguma doença hereditária
3. Diagnóstico pré-natal por idade materna avançada ou outra indicação
4. Consangüidade
5. Exposição a teratógenos
6. Abortos de repetição ou infertilidade
7. Testes pré-sintomáticos
8. Testes de triagem neonatal ou de detecção de heterozigotos

Abordagem da Criança com Suspeita de Doença Genética

HISTÓRIA E EXAME FÍSICO

INÍCIO PRÉ-NATAL

INÍCIO PÓS-NATAL

**DEFEITO
PRIMÁRIO
ÚNICO**

**SÍNDROMES COM
MALFORMAÇÕES
MÚLTIPLAS**

**GENÉTICA
AMBIENTAL
DESCONHECIDA**

**MALFORMAÇÕES
DEFORMIDADES**

**CROMOSSÔMICA
GÊNICA
TERATOGÊNICA
DESCONHECIDA**

Malformações



Fenda Labial e/ou palatina
Defeito Cardíaco de Septo
Estenose Hipertrófica do Píloro
Defeito de Fechamento do
Tubo Neural

Deformidades



Luxação Congênita de
Quadril

Pé Torto Congênito

TIPO DE HERANÇA



Início Pré-natal - Síndrome com Malformações Múltiplas

Cromossômica

Baixo Peso de Nascimento
Desvios Fenotípicos
Malformação
Deficiência Mental

Teratogênicas

Infecção
Drogas
Hiperfenilalaninemia Materna

Gênica

Diagnóstico Clínico
Expressividade Variável

Síndromes de
Etiologia
Desconhecida

Genética
Erros Inatos do Metabolismo

Ambiental

Trauma
Infecção
Hipóxia
Distúrbios Metabólicos

Desconhecida

Doenças Degenerativas
EIM?



Centro de Referência em Erros Inatos do Metabolismo

Profª Drª Ana Maria Martins

Drª Cecília Micheletti

Drª Sandra Kyosen

Drª Carmen Mendes

Drª Maret Rand

Prof Dr Ramiro Azevedo

Profª Drª Zelita Guedes

Beatriz J Frangipani

Renata B Oliveira

Edna Sakata

Elaine Fraccaro

Erika Menegatti

Profª Drª Márcia Pedromônico

<http://www.unifesp.br/centros/creim>