



MAPA DE RISCOS

Rastreamento de alterações genéticas avança na reprodução assistida

DIVULGAÇÃO/LEONARDO LENSKI



ELISA MARTINS
elisa.martins@oglobo.com.br
SÃO PAULO

Quando a farmacêutica gaúcha Laura e o marido decidiram pela fertilização in vitro para ter um filho, conheciam “só o básico” dos processos de reprodução assistida. Foi novidade quando um geneticista comentou sobre um exame que permite analisar se os dois teriam genes com variantes associadas ao risco de desenvolver uma ou várias doenças, que poderiam ser passadas à prole.

— Apesar de não termos nenhuma doença genética na família, pensamos na saúde do embrião — lembra Laura (nome fictício), de 39 anos.

O resultado apontou duas alterações genéticas na farmacêutica e uma no marido, mas que correspondiam a riscos para doenças diferentes. Se tivessem coincidido, diz ela, teriam optado por realizar uma biópsia nos embriões obtidos com a FIV, antes de implantá-los no útero, para verificar se eles carregariam as mesmas alterações.

— O exame nos tranquilizou em uma caminhada que é muito incerta — diz ela. — Agora estamos no segundo ciclo da FIV e temos mais segurança pelo que aprendemos na primeira jornada.

A oferta de exames de detecção de doenças genéticas ainda surpreende muita gente, mas não se trata de nada futurístico. A tecnologia é real e tem avançado nos últimos anos, tanto na quantidade de doenças rastreadas, hoje em mais de 500, quanto na precisão e na

acessibilidade, com custos em queda, embora ainda não seja ofertada no SUS.

Entre as graves doenças genéticas que podem ser identificadas estão a atrofia muscular espinhal (AME) e a fibrose cística.

A área se beneficiou do universo aberto com os conhecimentos gerados a partir do projeto genoma humano, focado em desvendar nosso DNA. Na última década, em especial, foi possível aprofundar o estudo dos genes responsáveis pelas características humanas, e também suas patologias. E, a partir disso, buscar também meios para prevenir — ou tratar — doenças derivadas de alterações genéticas passadas aos filhos.

‘MATCH’ EM DOENÇA GRAVE

Os painéis genéticos de portador, como são chamados, foram desenvolvidos para rastrear pessoas que não apresentam nenhum sintoma, manifestação ou diagnóstico de uma doença, mas que carregam alterações genéticas que podem ser passadas aos filhos e comprometer sua saúde.

Quando só um genitor tem essas alterações, a probabilidade de desenvolver algo é baixa. Mas, quando os dois têm a mesma mutação, a chance de nascimento de uma criança comprometida é de 25%, considerada alta. A oferta desses exames tem crescido a pessoas que buscam a reprodução assistida.

— Muitas doenças graves são geneticamente determinadas e surgem de casais que não tinham nenhuma história familiar, e isso causa estranheza. Muita gente desco-

nhece que pode ser genético. Mesmo pessoas que já tenham tido filhos “normais” antes podem ter outras gestações em que isso apareça, caso sejam portadores de alguma alteração — diz a ginecologista e especialista em reprodução assistida Isabel de Almeida, coordenadora do Centro de Fertilidade do Hospital Moinhos de Vento, em Porto Alegre.

Os exames podem apontar um “match” em que ambos os genitores sejam portadores de doenças genéticas, inclusive graves. Se o casal estiver em um processo de FIV, é possível fazer uma biópsia embrionária e optar por não transferir os embriões que eventualmente tiverem sido comprometidos geneticamente.

— A detecção pode ajudar que crianças nasçam sem doenças graves, cuja expectativa de vida costuma ser baixa. Em países desenvolvidos, que realizam diagnósticos anteriores e rastreamento pós-parto também, 20% da mortalidade infantil está relacionada a doenças genéticas. E 10% das hospitalizações pediátricas estão relacionadas a complicações dessas doenças — explica a especialista.

A cientista de dados Mariana (nome fictício), de 42 anos, começou a pesquisar sobre o tema depois de se decidir por uma maternidade solo, com o auxílio da FIV.

— Resolvi fazer o mapa genético para ver se eu tinha algum gene recessivo preocupante. Havia uma alteração, mas era algo simples. Se fosse grave eu teria optado por um banco de sêmen do exterior, onde os doadores costumam



“Apesar de não termos doença genética na família, pensamos na saúde do embrião”

Laura, farmacêutica que está fazendo FIV

“A detecção pode ajudar que crianças nasçam sem doenças graves”

Isabel de Almeida, coordenadora do Centro de Fertilidade do Moinhos de Vento

fazer todo esse rastreamento, e assim poder diminuir as possibilidades de ter uma criança com algum problema sério — conta.

Os painéis genéticos também se aplicam a gestantes, na avaliação de eventuais alterações genéticas no feto.

— Há exames intraútero que podem melhorar a possibilidade de vida depois que a criança nascer e até possibilitar um prognóstico melhor. Ter um diagnóstico oferece informação ao casal — diz o médico geneticista Wagner Baratela, do Fleury Medicina e Saúde.

No caso de recém-nascidos, os testes podem confirmar suspeitas e minimizar riscos para uma segunda gravidez.

— É importante definir o diagnóstico para ajudar na evolução do bebê, e também para os pais depois. Caso se confirme uma doença genética hereditária, podemos fazer um aconselhamento e estimar o risco em uma próxima gestação — explica a médica geneticista Mirlene Cernach, do Hospital Santa Joana, em São Paulo. — As informações estão cada vez mais difundidas. E a possibilidade de que esses estudos sejam feitos inclusive em embriões ainda não implantados é uma ferramenta a mais a que mulheres que decidem engravidar cada vez mais tarde podem recorrer.

Apesar dos avanços, é importante dizer, não é possível prever todas as situações adversas, nem garantir “o bebê perfeito”.

— Existem diferentes tipos de painéis, que oferecem mais segurança, mas não existe risco zero — ressalta a geneticista.

Além disso, os custos têm caído, mas o acesso ainda é desigual, e o preço, impeditivo para quem não pode pagar cerca de R\$ 2.500 pelos exames, fora biópsia embrionária e o processo de FIV.

Em paralelo, corre também um debate sobre uma eventual banalização desses exames e o risco de se “medicalizar” e levar à reprodução assistida casais sem dificuldades reprodutivas.

DEBATE ÉTICO

— Há uma discussão mundial, ainda sem resposta, sobre a possibilidade de ocorrência de uma doença versus o ônus econômico e emocional que muitas vezes um casal não vai conseguir absorver — diz Isabel de Almeida, do Moinhos de Vento.

Para ela, são necessários critérios muito definidos e uma reflexão com o casal da real importância do que vai ser rastreado.

Afinal, não são técnicas banais: muitas vezes envolvem a manipulação de embriões, o que desperta também um embate ético.

— Alguns laboratórios já oferecem análise em embrião selecionado para doenças comuns, como pressão alta, diabetes tipo 2, artrite reumatoide. E não sabemos qual é a influência exata da parte genética para selecionar um embrião em cima desses dados. Fatores ambientais como alimentação, atividade física ou tabagismo também interferem para que aconteçam — explica o geneticista Wagner Baratela. — Sem falar em (seleção de) características físicas, entrando em eugenia. É preciso deixar claro os limites.

Saúde futura.

Profissionais do Hospital Moinhos de Vento fazem biópsia de embrião