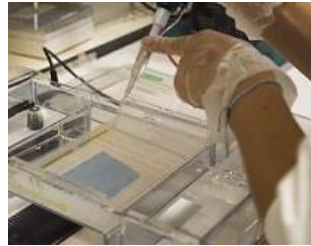
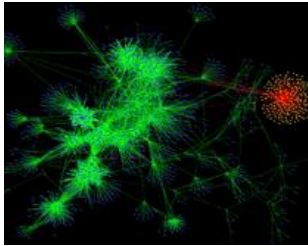




Novo fluxograma de medicina genómica

Instituto Ricardo Jorge propõe abordagem pioneira no controlo das doenças genómicas raras



O Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge (INSA), através do seu Departamento de Genética Humana (DGH) e em colaboração com a Harvard Medical School e o Centro Hospitalar de Lisboa Central, aplicou uma abordagem inovadora ao diagnóstico pré-natal (DPN) de doenças genómicas raras causadas por rearranjos cromossómicos. Baseado nesta nova abordagem, propõe-se um fluxograma de medicina genómica a ser adotado na prática clínica para lidar com anomalias cromossómicas no feto aparentemente equilibradas, sobretudo as *de novo*.

Lisboa, 20 de março de 2020

As anomalias cromossómicas *de novo*, isto é, as que estão ausentes em ambos os progenitores, são muito difíceis de valorizar clinicamente quanto à sua capacidade de causar doença. Para ajudar a ultrapassar esta dificuldade, um estudo do INSA, liderado pelo investigador Dezso David, propõe uma abordagem que, além do diagnóstico pré-natal cromossómico convencional (cariotipo e *microarrays*), utiliza a sequenciação paralela massiva do DNA (em concreto, a sequenciação pangénomica de grandes insertos - *ligS*) e uma sofisticada análise dos dados para identificação e interpretação das alterações genómicas, utilizando, entre outras, duas ferramentas bioinformáticas desenvolvidas pelo próprio grupo de investigação.

Segundo os autores deste trabalho, publicado na prestigiada revista "[Human Genetics](#)", com a adoção do novo fluxograma, "o geneticista clínico passa a estar muito melhor apetrechado para aconselhar as famílias em que surgem anomalias cromossómicas sem um diagnóstico clínico definitivo". Os investigadores sublinham também que "esta abordagem, quando aplicada no período pós-natal, poderá contribuir para encurtar significativamente a penosa

'odisseia do diagnóstico' que tanto aflige os familiares e cuidadores das pessoas com muitas das doenças genéticas raras e, em particular, com anomalias congénitas".

"Por outro lado, habilitará os clínicos a delinear um prognóstico do curso da doença e propor medidas específicas de natureza preventiva, curativa ou paliativa", referem ainda os autores, acrescentando que "este estudo contribui, também, para o refinamento da anatomia patológica do genoma humano através da associação entre variantes na estrutura cromossómica (com potenciais implicações disfuncionais na paisagem genómica circundante) e quadros clínicos bem caracterizados". "E contribuirá, sem dúvida, para colocar novas e palpitantes questões a carecer de mais investigação básica, de translação e clínica", concluem.

As doenças genéticas raras com base genómica constituem um problema de saúde pública difícil de controlar, devido à sua enorme diversidade, gravidade e raridade. O DPN surge, assim, como uma das mais efetivas intervenções de saúde neste domínio da patologia humana, pois permite detetar, *in utero*, a anomalia fetal, aplicar precocemente as medidas terapêuticas disponíveis ou, na ausência delas e por vontade dos pais, interromper a gravidez.

Quarenta anos depois da identificação, por microscopia ótica, da primeira translocação cromossómica em diagnóstico pré-natal realizada no INSA (1980), em concreto uma translocação Robertsoniana t(13;14) de origem paterna, um grupo de investigadores do INSA aplica, ao DPN, uma abordagem baseada na sequenciação pangénómica para identificação de pontos de quebra de anomalias cromossómicas e dos genes potencialmente afetados por essas alterações estruturais. Os autores dedicam este artigo a Maria Guida Boavida fundadora, em 1975, do Laboratório de Genética Humana precursor do atual DGH.

Fundado em 1899 pelo médico e humanista Ricardo Jorge, o Instituto Ricardo Jorge desenvolve uma tripla missão como laboratório do Estado no sector da saúde, laboratório nacional de referência e observatório nacional de saúde. O Instituto tem por missão contribuir para ganhos em saúde, para a definição de políticas de saúde e para o aumento da qualidade de vida da população.

Para mais informações contactar:

Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge

Gabinete de Comunicação, Marketing e Relações Externas

Tel.: (+351) 217 519 200

Mail: comunicacao@insa.min-saude.pt | Internet: www.insa.min-saude.pt



SNS SERVIÇO NACIONAL
DE SAÚDE

120
anos

1899/2019

INSTITUTO RICARDO JORGE

