

QUANDO FAZ SENTIDO PROCURAR UMA CONSULTA DE GENÉTICA?

ESTRELAS E OURIÇOS



Descubra a resposta a questões como o que é uma consulta de genética ou quando a devemos procurar.

A consulta de genética é uma consulta onde se fornecem informações e apoio às pessoas que têm, ou podem estar em risco de ter, doenças genéticas. Durante uma consulta, um médico com especialização em genética diagnóstica, confirma ou descarta uma condição genética e discute os riscos genéticos para o doente e para a restante família.

A avaliação por um médico geneticista é recomendada em inúmeras situações que, para simplificar, possam ser divididas em três grandes grupos: situações pré-concepcionais ou pré-natais (ou seja, antes da gravidez ou respetivamente, antes do nascimento de uma criança), situações pediátricas e da idade adulta.

Exemplos de situações pré-concepcionais ou pré-natais:

- Consanguinidade (relação familiar de parentesco entre os membros do casal);
- Pai e/ou mãe com doença genética ou portador assintomático de uma doença genética;
- História familiar de doença genética;
- Antecedentes de mortes fetais ou abortos de recorrência;
- Exposição a teratógenos na gestação (fármacos, álcool, drogas, infecções etc);
- Resultados anormais nos exames genéticos pré-natais, diagnosticados através de técnicas não-invasivas (tipo Harmony) ou invasivas (biópsia de vilosidades coriônicas, amniocentese);
- Anomalias no exame ecográfico na gestação, como aumento da translucência da nuca, restrição do crescimento intra-uterino e malformações fetais.

Exemplos de situações pediátricas:

- Observação depois do parto, de um recém-nascido que teve alterações no exame ecográfico, bioquímico ou genético em pré-natal;
- Recém-nascidos hipotônicos;
- Recém-nascidos com rastreio neonatal de doenças metabólicas (teste do pezinho) alterado;
- Recém-nascidos com malformações isoladas ou com síndromes polimalformativas;
- Baixa ou alta estatura, assimetria corporal, dificuldade em ganhar peso, obesidade;
- Atraso do desenvolvimento psicomotor, regressão (perda de aquisições no desenvolvimento psicomotor) ou perturbação do desenvolvimento intelectual;
- Perturbação do espectro de autismo;
- Condições neurológicas que podem ter causa genética, como algumas formas de epilepsias, ataxias, neuropatias, miopatias;
- Doenças metabólicas;
- Problemas hematológicos, com suspeita de causa genética ou história familiar positiva;
- Surdez isolada ou associada a outras anomalias;
- Anomalias oculares e/ou déficit visual;
- Manchas ou outras alterações de pele.

Exemplos de situações da idade adulta:

- Atraso da puberdade ou anomalias do desenvolvimento sexual;
- Infertilidade;
- História pessoal ou familiar de cancros, com potencial de se enquadrar em síndromes hereditárias de risco oncológico (mama, ovário, cólon etc.)
- As mesmas condições da infância listadas acima, caso não tenham sido avaliadas na idade pediátrica;
- Doenças cardio-vasculares hereditárias (miocardiopatias, hipercolesterolémia familiar, síndromes arrítmicas etc.);
- Doenças de início tardio.

Na consulta de genética é disponibilizada informação sobre o modo de hereditariedade destas situações, o tipo de teste a realizar para confirmar uma doença genética, a evolução da doença e a sua prevenção.

Conteúdo desenvolvido por,

Oana Moldovan - Médica Especialista em Genética

