

2019

Teste genético pré-implantacional na prevenção da ELA familiar e outras doenças raras genéticas

Caio Graco Bruzaca, M.D.

Médico Geneticista pela Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP) e Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM/AMB)

Aluno do Programa de Pós-Graduação em Medicina (Urologia) da Universidade Federal de São Paulo (Unifesp)

Brasília (DF)

Junho/2019

DR. CAIO BRUZACA

MÉDICO GENETICISTA

www.bruzaca.com

Declaração de conflitos de interesse

De acordo com a norma nº 1595/2000 do Conselho Federal de Medicina (CFM) e Resolução RDC 96/2008 da Agência Nacional de Vigilância Sanitária, declaro que:

- Não Possuo nenhum conflito de interesse.
- Não possuo nenhuma ligação com a indústria farmacêutica
- Brasilia, 18 de junho de 2019.

DR. CAIO BRUZACA

MÉDICO GENETICISTA

www.bruzaca.com

Introdução

Incidência de doenças raras: inferior a 1:2000;

São estimadas 7000 doenças raras, 80% são genéticas;

A maioria (50~75%) destas afetam crianças

Causa mortis de 35% lactentes com menos de um ano

Significativa causa de admissão hospitalar

1/3 não sobreviverá até os cinco anos de idade

ACONSELHAMENTO GENÉTICO

Processo de comunicação que lida com problemas humanos associados com a ocorrência, ou risco de ocorrência, de uma doença genética em uma família, envolvendo a participação de uma ou mais pessoas treinadas para ajudar o indivíduo ou sua família a uma tomada de decisão.



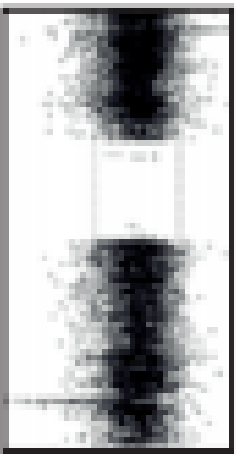


DR. CAIO BRUZACA

MÉDICO GENETICISTA

www.bruzaca.com

Evolução das tecnologias e os tipo de doenças raras

a	Light microscope	G-banded karyotype	Microarray	Whole-exome sequence	Whole-genome sequence
Appearance				CGGATGATTACCCGTT G.....GCTC TAGCTAGCTATA....	CGGATGATTACCCGTT GATATAGCTCTCGCTC GCTCTAGCTAGCTATA GGCTATGGGTGGGGGC
Resolution	Entire chromosome	5–10 Mb	50–100 kb	1 bp	1 bp
Number of loci probed	N/A	~500	~0.05–2 million	~50 million	3 billion
Variants detected	Aneuploidy, polyploidy	Variants >5 Mb	Copy number variants	Coding regions	Majority of variants
Variants per person	0 or 1	0 or 1	10–100s	~20,000	4–5 million
Diagnostic yield	Low	—————→			High
Incidental findings	Low	—————→			High

Esclerose Lateral Amiotrófica

Uma doença neurodegenerativa crônica, progressiva, imutável causada pela morte do neurônio motor;

O diagnóstico leva 12 meses para ser realizado, e pode levar a um prognóstico sóbrio em 3-5 anos;

A maioria dos casos são esporádicos, apenas uma minoria é geneticamente determinada.

DR. CAIO BRUZACA

MÉDICO GENETICISTA

www.bruzaca.com

ELA FAMILIAL

Causada pela mutação missense no gene VAPB (c.C166T, p.P56S)

É uma mutação tipicamente brasileira.

A evolução é mais branda, e pode levar anos/décadas para o óbito.

DR. CAIO BRUZACA

MÉDICO GENETICISTA

www.bruzaca.com

ELA FAMILIAL

Por décadas, ocorre alta morbidade, com necessidade de medicações de alto custo (Riluzol), suporte respiratório, fisioterápico, fonoaudiológico;

Atualmente não há um tratamento curativo para a ELA, apenas para estabilização dos sintomas.

DR. CAIO BRUZACA

MÉDICO GENETICISTA

www.bruzaca.com

Doenças monogênicas e reprodução assistida

Com o avanço das técnicas de reprodução assistida, há a possibilidade de exclusão de uma mutação genética na família;

É realizado um tratamento de reprodução de alta complexidade (Fertilização in vitro do tipo ICSI).

Doenças monogênicas e reprodução assistida

A partir da obtenção do embrião, é realizada uma biopsia embrionária; É realizado no material da biopsia o teste genético para buscar a mutação previamente descrita na família.

DR. CAIO BRUZACA

MÉDICO GENETICISTA

www.bruzaca.com

Doenças monogênicas e reprodução assistida

A partir da transferência dos embriões saudáveis (sem a mutação), podemos obter uma prole sem a mutação e a partir da descendência deste indivíduo não mais ocorreria aquela condição.

Obtenção da gravidez e um filho saudável sem a mutação.



Obrigado!

www.bruzaca.com
contato@bruzaca.com