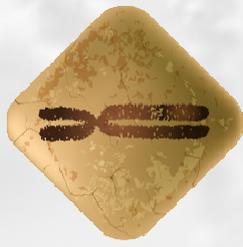


CHROMOSOME
Medicina Genômica



2018
A Esclerose Lateral
Amiotrófica Familiar e o
diagnostico genético pré-
implantacional:
prevenção primária
em saúde.

Dr. Caio Graco Bruzaca
Médico Geneticista pela Unicamp e SBGM/AMB
Chromosome Medicina Genômica



CHROMOSOME
Medicina Genômica

A person in a wheelchair and a dog sitting on a wooden deck overlooking a lake at sunset. The person is wearing a red and black plaid shirt and is looking out over the water. The dog is sitting next to them, also looking out. The sun is low on the horizon, creating a warm, golden glow over the scene. The text "ELA FAMILIAL" is overlaid on the right side of the image.

ELA FAMILIAL

Introdução

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.



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.



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.



ACONSELHAMENTO GENÉTICO



Teste genético para padronização da família com ELA

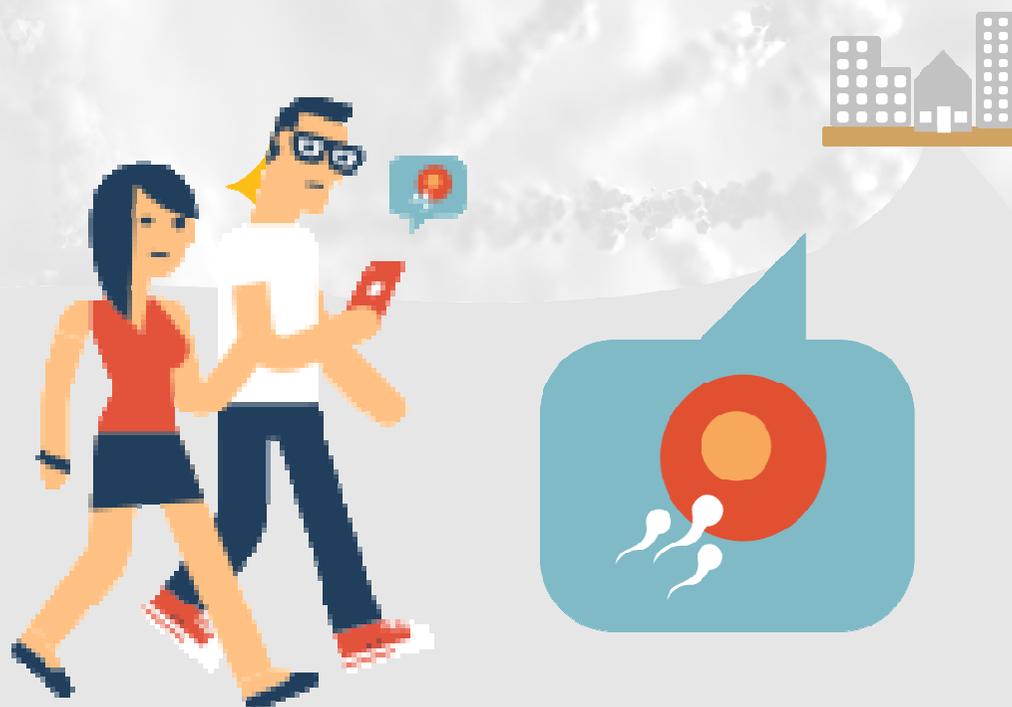


ELA e reprodução assistida

Com o avanço das técnicas de reprodução assistida, há a possibilidade de eliminação de uma mutação genética na família;
É realizado um tratamento de reprodução de alta complexidade (Fertilização in vitro do tipo ICSI).



Obtendo embriões na clínica de reprodução



ELA e reprodução assistida

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

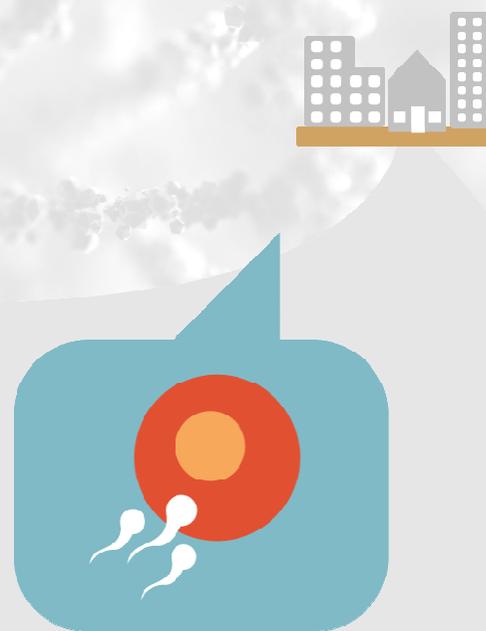


ELA e reprodução assistida

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 a ELA familiar.



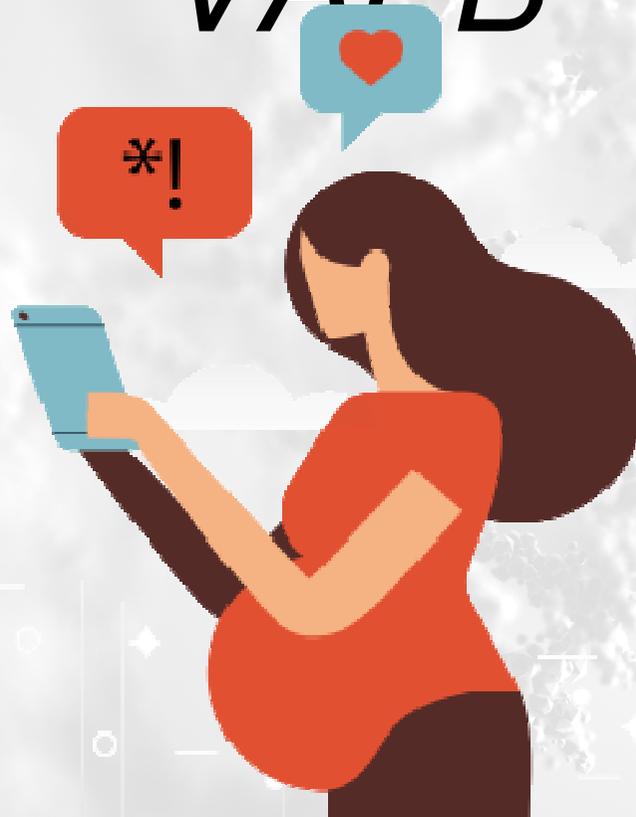
Os embriões estão guardados na Clínica





Obtenção da gravidez e um filho saudável sem a mutação no *VAPB*

2018



CHROMOSOME
Medicina Genômica

CHROMOSOME
Medicina Genômica

