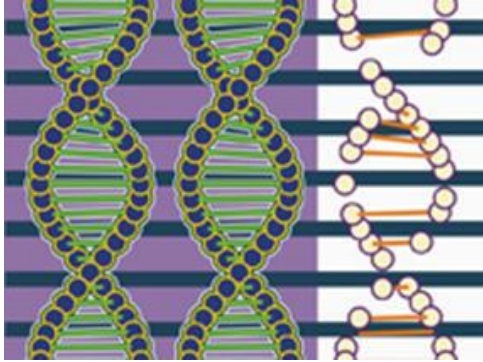

Medicina genômica



Medicina genômica, por vezes chamada medicina personalizada, é uma maneira de ajustar o tratamento médico às características específicas da sua genética. Cada célula do corpo contém DNA, as moléculas que você herda dos seus pais e que determinam a função e aparência do seu corpo. O DNA é distribuído no formato de uma escada em espiral, com as informações armazenadas no formato ou sequência dos degraus. Seções da escada de DNA que contêm informações necessárias para fazer proteínas são chamadas de genes.

Toda a estrutura é o genoma. Um mapa quase completo da sequência do DNA foi finalizado em 2003 e, desde então, cientistas têm trabalhado para entender como cada gene funciona e como ele se coordena com cada outro gene. O genoma humano pode conter entre 20 mil e 23 mil genes.

O QUE É MEDICINA GENÔMICA?

Todos respondem ao estresse e ao ambiente de forma diferente como também respondem diferentemente à doença e aos tratamentos. Apesar de mais de 99% da sequência de DNA ser idêntica nas pessoas, os últimos 1% ajudam a explicar estas diferenças. Pessoas diferentes podem ter pequenas variações em genes específicos e algumas pessoas podem ter genes que outras não têm.

Estes genes podem aumentar a susceptibilidade a uma doença específica ou oferecer proteção contra uma doença. Cientistas continuam a descobrir maneiras como sutis diferenças genéticas fazem grandes diferenças na saúde. Este entendimento pode resultar em maneiras melhores de prevenir, diagnosticar e tratar muitos tipos de condições de saúde. A medicina genômica descreve estes esforços. Apesar da medicina genômica estar no início do seu desenvolvimento, algumas áreas em que ela demonstra ser promissora incluem

Avaliação de risco — por exemplo, mulheres com a mutação (variação) no gene BRCA apresentam um risco maior de desenvolver câncer de mama comparado àquelas sem a mutação.

Deteção precoce — indivíduos com mutações nos genes que aumentam o risco de câncer de cólon se beneficiam de uma triagem mais frequente e precoce para câncer de cólon.

Diagnóstico — para alguns tipos de doenças cardíacas, a detecção de uma mutação genética pode levar ao diagnóstico e tratamento capaz de prevenir a morte súbita cardíaca antes da ocorrência de quaisquer sintomas.

Prognóstico — para muitos tipos de câncer, incluindo alguns tipos de câncer de pulmão e leucemia, a presença ou ausência de mutações específicas significa uma probabilidade maior de sobrevivência.

Tratamento personalizado — entende-se agora que parte da variabilidade em como as

peças respondem aos medicamentos é explicada pela maneira como seus corpos interagem com os medicamentos. O campo da farmacogenômica procura entender estas diferenças. Para alguns medicamentos, identificar diferenças genéticas individuais pode ajudar a customizar a seleção de medicamentos e a dose para a melhor resposta.

AVISOS

Existem muitos aspectos na medicina genômica que devem ser considerados pela sociedade. Por exemplo, se uma mutação genética causa uma doença sem qualquer tratamento conhecido, será que faz sentido testar indivíduos para esta mutação antes de eles apresentarem os sintomas? Além disso, algumas mutações aumentam o risco para uma doença, mas esse aumento no risco é muito pequeno comparado ao risco trazido por outros fatores como dieta e exercícios. Será que faz sentido testar indivíduos para estes tipos de alterações quando a alteração pode não lhes fazer mal? Como devemos usar estas informações? É ilegal para as empresas de seguro de saúde e empregadores usarem informação genética para limitar a elegibilidade, definir prêmios ou discriminar indivíduos sem sintomas.

Referências

National Institutes of Health.

Burke W, Psaty BM. Personalized medicine in the era of genomics. JAMA. 2007;298(14):1682-1684.

Hamburg MA, Collins FS. The path to personalized medicine. N Engl J Med. 2010;363(4):301-304.

Wharton School of the University of Pennsylvania. The promise and perils of personalized medicine.

<http://knowledge.wharton.upenn.edu/article.cfm?articleid=3143>

FOR MORE INFORMATION

National Institutes of Health

www.nih.gov/about/discovery/technology/personalmed.htm

National Human Genome Research Institute Talking Glossary of Genetic Terms

www.genome.gov/glossary/index.cfm?id=150

National Institute of General Medical Sciences

www.nigms.nih.gov/Research/FeaturedPrograms/PGRN/Background/pgrn_faq.htm

Sobre o editor

© 2014 American Medical Association.

All rights reserved. This journal and the individual contributions contained in it are protected under copyright by AMA, and the following terms and conditions apply to their use.

JAMA® is a registered trademark of AMA, used under license.

The JAMA Network is a trademark of AMA, used under license.

Notice No responsibility is assumed by AMA for any injury and/or damage to persons or property as a matter of products liability, negligence or otherwise, or from any use or operation of any methods, products, instructions, or ideas contained in the material herein. Because of rapid advances in the medical sciences, in particular, independent verification of diagnoses and drug dosages should be made.

The translation has been undertaken by a third party translation provider at its sole responsibility. No responsibility is assumed by AMA in relation to the translation or for any injury and/or damage to persons or property as a matter of products liability, negligence or otherwise, or from any use or operation of any methods, products, instructions, or ideas contained in the material herein. Because of rapid advances in the medical sciences, in particular, independent verification of

diagnoses and drug dosages should be made. Source material in English and as translated remains the intellectual property of the AMA.