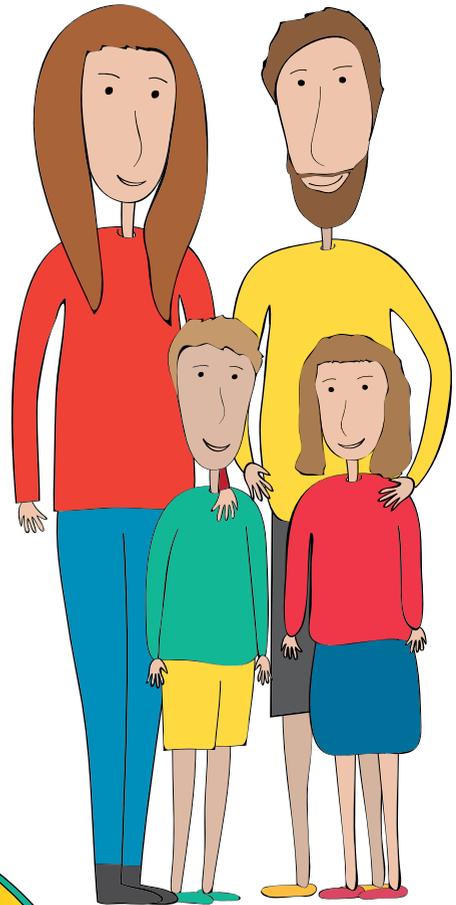


É DE FAMÍLIA?

# Genética, Saúde e Doença



instituto **Nacional de Saúde**  
*Doutor Ricardo Jorge*



  
**Genetic Alliance**

# ÍNDICE

Porque é que a genética é importante para mim e para a minha família? .....	1
O que me torna único? .....	2
Contem-me mais sobre os meus genes .....	3
Porque é que as pessoas da mesma família são parecidas? .....	4
Porque é que algumas doenças são de família? .....	6
Como é que a história de saúde familiar me pode ajudar a ser mais saudável? .....	8
Porque é que devo contar a história de saúde da minha família ao meu médico? .....	9
Doenças que podem ser de família .....	10
Doenças do coração .....	11
Doença coronária	
Hipertensão	
Asma .....	13
Diabetes .....	14
Cancro .....	16
Cancro da mama	
Cancro do pulmão	
Cancro da próstata	
Doenças monogénicas .....	19
Mais Informação .....	21

Leia o livro **"É de Família? História de Saúde Familiar"** para saber como recolher, organizar e partilhar a história de saúde da sua família



# Porque é que a genética é importante para mim e para a minha família?



## A genética ajuda a explicar:

- O que o torna único;
- Porque é que as pessoas da mesma família são parecidas;
- Porque é que algumas doenças, como a diabetes ou o cancro, aparecem nas famílias;
- Como é que conhecer a história de saúde da sua família o(a) pode ajudar a manter-se saudável;
- Porque é que deve contar a história de saúde da sua família ao seu médico assistente.

Conhecer a saúde e as doenças que existem na sua família vale a pena! Vai ajudá-lo a compreender a sua própria saúde e a fazer escolhas saudáveis.

# O que me torna único?



Cada pessoa é única e, em parte, o que nos torna únicos são os nossos genes. **Os genes são como instruções dentro das células.** Controlam o aspeto e o funcionamento do corpo. Como todos temos genes ligeiramente diferentes, todos temos um conjunto de instruções diferentes. **Os genes são a razão pela qual somos únicos!**

1. Mão



2. Célula

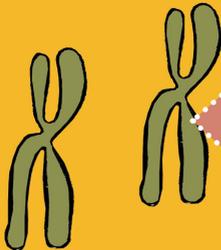


# Contem-me mais sobre os meus genes

---

- Cada pessoa tem duas cópias de cada gene, recebendo uma do pai e outra da mãe.
- Os genes têm as instruções para o crescimento e o funcionamento das células.
- As células são as peças que formam o nosso corpo, que é constituído por milhões de células que funcionam em conjunto.
- Os genes estão organizados em cromossomas e cada célula tem duas cópias de cada cromossoma. Os seres humanos têm 23 pares de cromossomas.
- Os cromossomas são formados por DNA, que é o código especial com que se escrevem, nos genes, as instruções para o funcionamento do nosso corpo.

## 3. Cromossomas



## 4. DNA





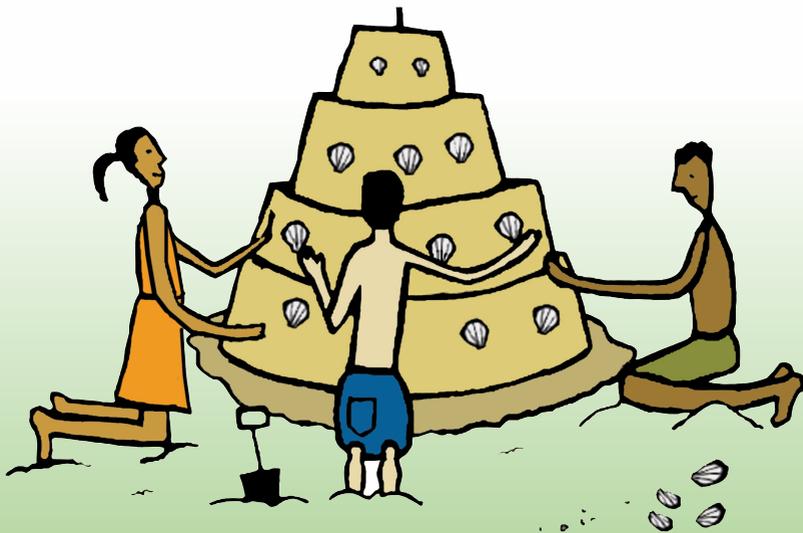
## Porque é que as pessoas da mesma família são parecidas?

---

As crianças herdam um conjunto de genes da mãe e outro do pai. **Estes genes podem combinar-se de muitas maneiras.** É por isso que algumas crianças são parecidas com o pai ou com a mãe, enquanto outras não são parecidas com nenhum dos pais. Os genes também podem aumentar o risco de existirem várias pessoas na família com uma mesma doença.

**As famílias também partilham hábitos, dietas e ambientes,** que influenciam a saúde de cada pessoa, em particular quando se é mais velho.

Todos partilhamos  
muitas características  
com a nossa família  
– incluindo aquilo  
que nos pode fazer  
adoecer.



# Porque é que algumas doenças são de família?

Algumas doenças são causadas por uma alteração nas instruções de um determinado gene. **Estas alterações chamam-se mutações e existem em todas as pessoas.**

Muitas vezes, estas mutações não têm nenhum efeito ou podem até ser benéficas. Mas, por vezes, podem ser responsáveis pelo desenvolvimento de doenças.

A maioria das doenças mais frequentes é causada por uma combinação entre as mutações, os estilos de vida e o ambiente em que se vive. **Mesmo pessoas com genes semelhantes podem, ou não, vir a ter uma certa doença,**

dependendo das suas escolhas (por exemplo, se fumam ou fazem exercício) ou do ambiente em que vivem.

## Uma doença frequente: Diabetes

Alterações em genes que foram herdadas dos pais podem aumentar a probabilidade de vir a ter diabetes tipo 2. No entanto, se for uma pessoa ativa e escolher ter uma alimentação saudável, é possível diminuir o risco de vir a ter esta doença.

Visite a página 10 para saber mais sobre



Muitas doenças são causadas por uma mutação específica no DNA de um único gene. **Algumas destas doenças são raras** e só aparecem quando uma pessoa nasce com esse gene alterado.

É boa ideia tomar nota de qualquer doença rara que exista na sua família. E não se esqueça, também, de anotar as doenças mais frequentes na sua família.

### **Uma doença monogénica: anemia de células falciformes**

A anemia de células falciformes é causada por uma mutação num único gene, transmitida por cada um dos pais.

# Como é que a história de saúde familiar me pode ajudar a ser mais saudável?

A história de saúde familiar diz-lhe que doenças se desenvolvem na sua família. Quando um determinado problema de saúde surge nos familiares numa idade mais jovem, é possível que isso signifique que a sua família tem um risco acrescido para esse problema. Embora não seja possível mudar os genes, é possível mudar o seu comportamento, no sentido de fazer escolhas mais saudáveis que diminuam o seu risco de vir a ter a doença.

## **Conhecer a história da saúde da sua família pode ajudá-lo(a) a:**

- Identificar o risco de doença devido a genes partilhados na família;
- Compreender melhor quais os fatores ambientais e estilos de vida que partilha com a sua família;
- Compreender de que modo a escolha de um estilo de vida saudável pode reduzir o seu risco de vir a ter uma doença;
- Falar com a sua família sobre a sua saúde;
- Explicar ao seu médico assistente as doenças que existem na sua família.

## **Lembre-se de:**

- 1. Partilhar a história de saúde da sua família com o seu médico assistente.**
- 2. Perguntar se pode fazer o rastreio de uma doença que existe na sua família.**

# Porque é que devo contar a história de saúde da minha família ao meu médico?

---

O seu médico assistente pode usar a história de saúde da sua família e o conhecimento sobre o seu estado de saúde atual para determinar o seu risco de desenvolver uma doença. Esta informação pode ajudá-lo a decidir que exames indicar e que medicamentos receitar.

Baseado na história de saúde da sua família, o médico assistente pode pedir um **teste genético** ou enviá-lo a um médico geneticista. Os testes genéticos podem mostrar se tem, ou não, uma mutação num gene que aumente o risco para uma doença. Podem ainda mostrar se tem uma mutação num gene que possa transmitir aos seus filhos.

## **O seu médico assistente pode ajudá-lo a:**

- Compreender os resultados dos seus exames;
- Informar-se sobre os tratamentos que existem para uma doença diagnosticada pelo teste genético.

Todos os bebés nascidos em Portugal, e em muitos outros países, fazem testes para detetar problemas genéticos que podem provocar doenças. Estes testes fazem parte do chamado **“Teste do pezinho”**, ou rastreio neonatal. Se os testes mostrarem algum problema, o médico irá explicar-lhe o que pode ser feito para ajudar o bebé.

# Doenças que podem ser de família

Neste livro vamos dar exemplos de algumas doenças mais frequentes nas famílias. Para cada uma das doenças, incluímos informação sobre:

- O que é a doença?
- Quem está em risco?
- Sugestões para uma boa saúde.

- Doenças do coração
- Asma
- Diabetes
- Cancro
- Doenças monogénicas



# Doenças do coração

As doenças do coração, ou cardiovasculares, incluindo o Acidente Vascular Cerebral (AVC), são as maiores causas de morte em Portugal. Existem muitos tipos de doenças cardiovasculares. Duas das mais comuns são a doença coronária e a hipertensão (ou tensão alta).

## O que é a doença coronária?

Na doença coronária, as artérias que levam sangue ao músculo do coração tornam-se estreitas e endurecem. Isto acontece porque o colesterol se acumula nas paredes das artérias, impedindo a circulação normal de sangue.

A doença coronária agrava-se ao longo do tempo. À medida que as artérias ficam mais estreitas, menos sangue chega ao coração e menos oxigénio chega ao músculo cardíaco. Baixos níveis de oxigénio podem causar dores no peito (angina de peito) ou um ataque cardíaco.

A doença coronária é a causa mais comum de ataques cardíacos entre os portugueses.

## Quem está em risco?

- Todos temos risco de desenvolver doenças cardiovasculares.
- A doença coronária é causada por uma combinação de genes, estilos de vida e fatores ambientais.
- Para algumas pessoas, uma dieta saudável e mais atividade física podem alterar os níveis de colesterol e diminuir o risco de doença coronária.
- Uma vez que os genes não podem ser alterados, algumas pessoas precisam de medicamentos para diminuir o risco de sofrerem um ataque cardíaco.

## Sugestões para uma boa saúde

- Faça refeições saudáveis.
- Faça exercício físico regularmente. A obesidade aumenta o risco de doença cardiovascular.
- Tome os medicamentos prescritos pelo seu médico para controlar o colesterol elevado, a hipertensão e a diabetes.
- Se é fumador, fale com o seu médico assistente para saber como pode ter ajuda para deixar de fumar.

## O que é a tensão alta (hipertensão)?

A tensão arterial representa o esforço que o coração tem de fazer para bombear o sangue para as artérias, que são os vasos sanguíneos por onde o sangue sai do coração.

A tensão arterial é medida por aparelhos que indicam dois números. Um resultado normal é um valor próximo de 120/80. O primeiro número corresponde à força que o coração faz para bombear o sangue (tensão sistólica). O segundo número corresponde à pressão entre batimentos do coração (tensão diastólica).

Uma tensão arterial alta significa que o seu coração está a fazer demasiado esforço. Ao longo do tempo, a tensão alta pode causar falhas no funcionamento dos rins, ataques cardíacos, AVC e outros problemas de saúde.

## Quem está em risco?

- Cerca de um em cada 3 adultos tem hipertensão arterial. Muitas pessoas não o sabem porque os sintomas não são muito óbvios.
- Uma história familiar de hipertensão aumenta o risco de vir a ter tensão arterial alta numa idade jovem.
- O risco aumenta com a idade, o excesso de peso ou com uma história familiar de hipertensão.

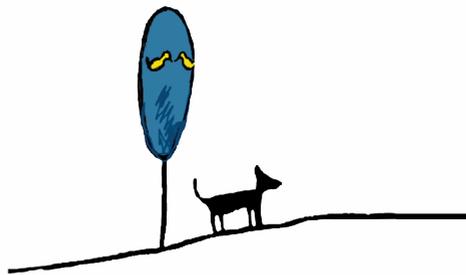
## Sugestões para uma boa saúde

- Coma menos alimentos com sal.
- Mantenha um peso saudável.
- Evite o *stress*.
- Faça exercício físico regularmente.
- Evite tomar bebidas alcoólicas.
- Faça exames de saúde com regularidade.

**Para mais informação, visite o site da Sociedade Portuguesa de Hipertensão ([www.sphta.org.pt](http://www.sphta.org.pt)).**

**Os sintomas das doenças do coração podem não aparecer até o mal já estar feito. Fale hoje com a sua família sobre as doenças cardiovasculares.**

# Asma



## O que é a asma?

A asma é uma doença dos pulmões que causa episódios repetidos de falta de ar, pieira, tosse e sensação de aperto no peito. Os episódios de asma podem ser ligeiros ou, por vezes, colocarem a vida em risco.

Estes episódios são causados por estímulos externos, que podem ser ácaros, pêlos de animais, bolor, pólen, ar frio, exercício, stress, constipações, alergias, fumo de tabaco ou outros poluentes do ar.

Algumas pessoas têm genes que as protegem dos efeitos destes estímulos externos.

## Quem está em risco?

- A asma afeta cerca de 1 em cada 10 crianças e 1 em cada 12 adultos.
- A asma é uma razão frequente para as crianças terem de ir às urgências dos hospitais e faltarem à escola.
- Se tem pais, irmãos ou filhos com asma ou alergias, é mais provável que venha também a ter asma.

## Sugestões para uma boa saúde

- Evite a exposição aos estímulos externos que podem provocar ataques de asma.
- Use corretamente os medicamentos prescritos pelo seu médico.



**Para mais informação, visite o site da Fundação Portuguesa do Pulmão ([www.fundacaoportuguesadopulmao.org/asma.html](http://www.fundacaoportuguesadopulmao.org/asma.html)).**

# Diabetes

---

A diabetes é uma doença crónica grave na qual os níveis de açúcar no sangue estão acima do normal. Muitas pessoas percebem que têm diabetes quando surgem sintomas. De acordo com a Associação Profetora dos Diabéticos de Portugal (APDP), uma em cada 3 pessoas com diabetes tipo 2 não sabe que tem a doença.

Os sintomas aparecem quando o corpo deixa de conseguir converter açúcar e outros nutrientes em energia, o que acontece quando o organismo não é capaz de produzir ou utilizar uma hormona chamada insulina. A diabetes pode provocar cegueira, insuficiência renal e mesmo a morte.

Porém, a diabetes pode ser detetada cedo e o seu tratamento ajuda a prevenir ou atrasar o aparecimento de problemas mais graves. Fatores genéticos e comportamentais, como a dieta e o exercício físico, têm um papel importante na doença.

## O que é a diabetes tipo 1?

- A diabetes tipo 1, normalmente, aparece em crianças ou jovens.
- As pessoas com diabetes tipo 1 deixam de produzir a sua própria insulina.

## O que é a diabetes tipo 2?

- A diabetes tipo 2, normalmente, surge em pessoas com mais de 30 anos. Nos últimos anos, pessoas mais jovens estão a aparecer com a doença devido a dietas desequilibradas.
- Os cientistas estão a tentar compreender melhor os genes específicos que poderão estar envolvidos neste tipo de diabetes.



### Quem está em risco?

- A diabetes afeta cerca de uma em cada oito pessoas em Portugal.
- Dos portugueses com diabetes, 5% a 10% têm diabetes tipo 1.
- Os filhos e irmãos de pessoas com diabetes têm maior risco de desenvolver a doença.
- As pessoas obesas têm maior risco de ter diabetes tipo 2.
- As mulheres que tenham tido bebês com peso superior a 4 Kg ao nascer, ou que tenham tido diabetes durante a gravidez, têm maior risco de desenvolver a doença.

### Sugestões para uma boa saúde

- Coma mais frutos e vegetais e menos alimentos açucarados e com gordura.
- Seja ativo e faça exercício regularmente. Perca peso, se necessário.

**Para mais informação, visite o site do Portal dos Diabetes ([www.apdp.pt](http://www.apdp.pt)).**

# Cancro

---

Existem muitos tipos de cancro e esta doença é provocada pelo crescimento e propagação de células anómalas. Embora o risco de desenvolver um cancro aumente com a idade, fatores genéticos e ambientais também influenciam o risco de aparecimento de determinados tipos de cancro. Alguns dos tipos de cancro mais comuns são o cancro da mama, o cancro do pulmão e o cancro da próstata.

## O que é o cancro da mama?

- O cancro da mama é um tipo de cancro que se forma no tecido mamário, usualmente nos ductos.
- O cancro da mama é um dos cancros mais comuns nas mulheres. Embora mais raramente, os homens podem também desenvolver cancro da mama.
- Na sua maioria, os cancros da mama podem ser tratados, se forem detetados cedo.

## Quem está em risco?

- Em Portugal, surgem 4500 novos casos de cancro da mama em mulheres por ano, ou seja, 11 novos casos por dia.
- O risco de cancro da mama é mais elevado para mulheres que têm familiares próximos com esta doença. Tanto a história familiar do lado da mãe, como a do lado do pai são importantes para perceber o risco para cada mulher.

## Sugestões para uma boa saúde

- As mulheres devem fazer o autoexame da mama mensalmente.
- Depois dos 40 anos, as mulheres devem fazer mamografias, conforme a indicação do médico.
- Famílias de alto risco, com vários familiares afetados, podem ter indicação para fazer testes genéticos.
- Tenha uma dieta saudável e equilibrada.
- Seja ativa(o) e faça exercício regularmente.
- Evite as bebidas alcoólicas.

---

## O que é o cancro do pulmão?

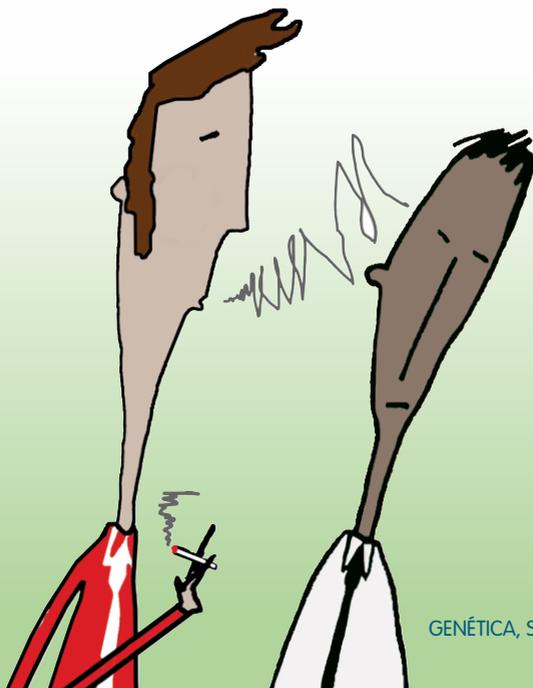
- O cancro do pulmão resulta de um desenvolvimento descontrolado de células anómalas num ou nos dois pulmões

## Quem está em risco?

- Em Portugal, o cancro do pulmão é a maior causa de morte devida a cancro em homens.
- São detetados cerca de 4000 novos casos de cancro do pulmão por ano em Portugal, em homens e mulheres.
- A grande percentagem dos casos de cancro do pulmão está relacionada com o hábito de fumar.

## Sugestões para prevenção:

- Não fume.
- Evite ambientes com fumo de tabaco.
- Informe-se sobre se há amianto em sua casa ou no seu local de trabalho.



(Continuação)

.....

### **O que é o cancro da próstata?**

- O cancro da próstata desenvolve-se no sistema reprodutivo do homem. A próstata é uma pequena glândula perto da bexiga.
- Os cientistas ainda não sabem o que provoca o desenvolvimento deste cancro.
- Existe um teste de rastreio para detetar se um homem poderá ter cancro da próstata.

### **Quem está em risco?**

- O cancro da próstata pode surgir em homens de todas as idades. Porém, a maioria dos casos ocorre em homens com mais de 65 anos.
- Ter o pai ou um irmão com cancro da próstata duplica o risco de um homem vir a ter esta doença. O risco sobe com o número de familiares que tem cancro da próstata, em particular se tinham menos de 50 anos na altura do diagnóstico.

### **Sugestões para uma boa saúde**

- Tenha uma dieta saudável.
- Faça exercício físico regularmente.
- Depois dos 50 anos, faça rastreios para este cancro.

**Para mais informação, visite o site da Liga Portuguesa Contra o Cancro ([www.ligacontracancro.pt](http://www.ligacontracancro.pt)).**



# Doenças monogénicas

---

## O que são doenças monogénicas?

- Doenças causadas por mutações num único gene são chamadas doenças monogénicas.
- Conhecem-se mais de 6000 doenças monogénicas. Em conjunto, aparecem em cerca de uma em cada 300 crianças.
- Os sintomas de doenças monogénicas são muito variáveis, mas muitos repetem-se nas mesmas famílias.
- A recolha da sua história de saúde familiar é importante para o diagnóstico e a gestão da doença e também para fazer escolhas sobre a constituição de família.

## Quem está em risco?

- Todas as pessoas nascem com mutações dos genes. A maioria destas não tem consequências para a saúde, mas é importante identificar aquelas que podem provocar doenças.
- Dependendo de qual o gene afetado, as doenças monogénicas podem ser passadas de pais para filhos, mesmo quando os pais não têm sintomas.
- Algumas doenças monogénicas são identificadas durante a gravidez ou logo após o nascimento, enquanto outras só são diagnosticadas na idade adulta.
- As mutações mais graves podem levar a abortos espontâneos ou a nados-mortos. Se tem uma história familiar com registo de abortos espontâneos, estes podem estar relacionados com uma mutação genética.

(Continuação)

.....

### Como prevenir?

- Se tem uma história familiar de doença monogénica, fale com o seu médico assistente. Ele poderá enviá-lo a um especialista.
- Saiba quais os testes de rastreio neonatal feitos no seu país.
- Para muitas doenças, existem associações que dão apoio e informação e explicam formas de se envolver na descoberta de novos tratamentos.

Visite o site da Orphanet ([www.orpha.net](http://www.orpha.net)) para saber mais sobre doenças raras.



# Mais Informação

---

Cada família e cada pessoa são únicas e podem ter outras doenças genéticas não mencionadas neste livro.

**Para mais informação, por favor, veja:**

- **Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge (INSA)**

[www.insa.pt](http://www.insa.pt)

- **Fundação Portuguesa de Cardiologia**

[www.fpcardiologia.pt](http://www.fpcardiologia.pt)

- **Fundação Portuguesa do Pulmão**

[www.fundacaoportuguesadopulmao.org/asma.html](http://www.fundacaoportuguesadopulmao.org/asma.html)

- **Portal dos Diabetes**

[www.apdp.pt](http://www.apdp.pt)

- **Liga Portuguesa Contra o Cancro**

[www.ligacontracancro.pt](http://www.ligacontracancro.pt)

- **Orphanet**

[www.orpha.net](http://www.orpha.net)

- **Direção Geral da Saúde**

[www.dgs.pt](http://www.dgs.pt)

- **Associação Portuguesa de Diagnóstico Pré-natal**

[www.apdpn.org.pt](http://www.apdpn.org.pt)

- **Diagnóstico Precoce**

[www.diagnosticoprecoce.org](http://www.diagnosticoprecoce.org)

- **Genetic Alliance**

[www.GeneticAlliance.org](http://www.GeneticAlliance.org)

- **Genes In Life**

[www.GenesInLife.org](http://www.GenesInLife.org)

O Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge desenvolve atividades de investigação, observação da saúde e vigilância epidemiológica, promovendo a difusão da cultura científica e a literacia em saúde. No Departamento de Promoção da Saúde e Prevenção de Doenças Não Transmissíveis investigamos os fatores de risco para doenças crônicas multifatoriais, como as podemos prevenir, e como devemos promover a saúde. Empenhamo-nos em contribuir para um melhor conhecimento da população sobre os fatores que melhoram a saúde e o bem-estar.



Traduzido e adaptado de Genetic Alliance no Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, Departamento de Promoção da Saúde e Prevenção das Doenças Não Transmissíveis, por:

Astrid Moura Vicente

Natércia Miranda

Mafalda Bourbon

Edição financiada pela Fundação Calouste Gulbenkian, Programa Gulbenkian Inovar em Saúde, no âmbito do projeto Bem Entender a Saúde (BEnS).



FUNDAÇÃO  
CALOUSTE  
GULBENKIAN



REPÚBLICA  
PORTUGUESA

SAÚDE

Instituto **Nacional de Saúde**  
Doutor Ricardo Jorge

