

# O que é genética?

E por que ela é importante para a sua vida?

Criado por  
Adriana Bastos Carvalho, MD PhD  
Dilza Balteiro Pereira de Campos, PhD  
Raiana Andrade Quintanilha Barbosa, PhD  
Tais Hanae Kasai Brunswick, PhD

A RENOMICA foi financiada pelo Departamento de Ciência e Tecnologia da Secretaria de Ciência, Tecnologia, Inovação e Insumos Estratégicos do Ministério de Saúde (Decit/SCTIE/MS), por meio do Programa Nacional de Genômica e Saúde de Precisão – Genomas Brasil, instituído pela Portaria GM/MS nº 1.949/2020.



**MINISTÉRIO  
DA SAÚDE**



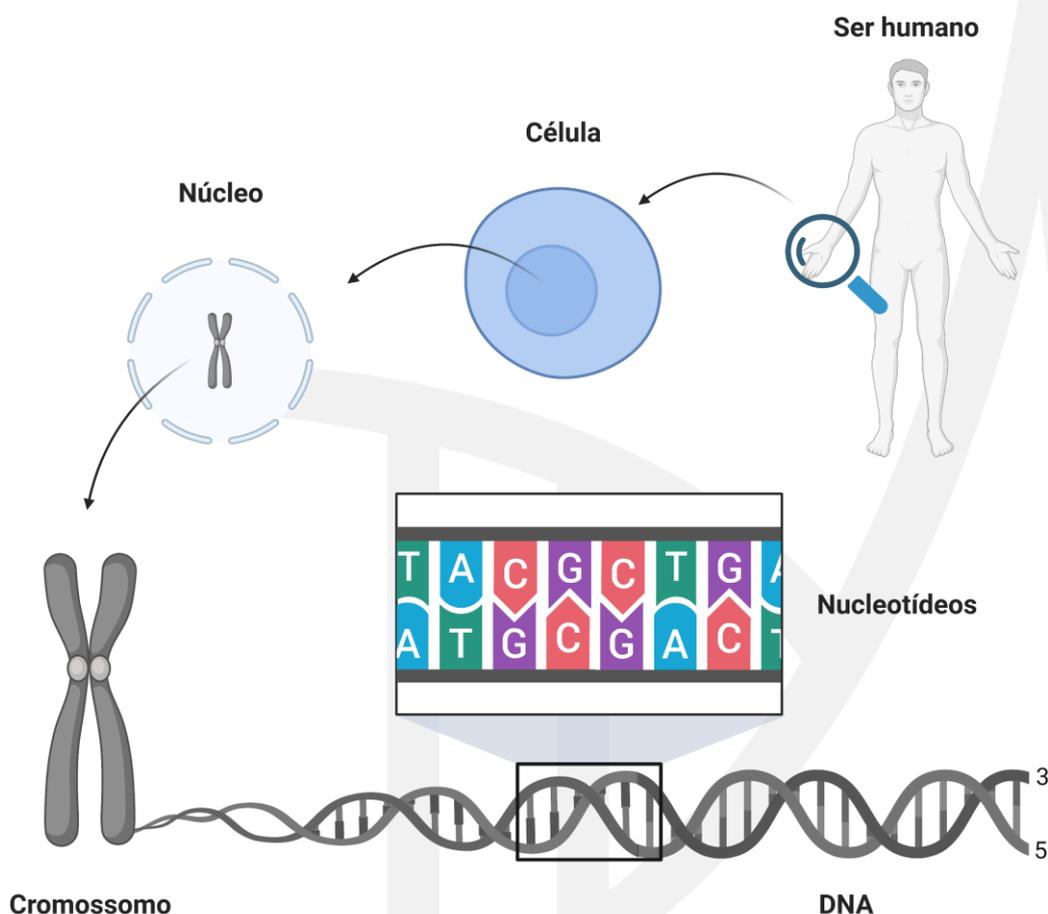
**GENOMAS BRASIL**

Programa Nacional de Genômica  
e Saúde de Precisão

## O que é genética?

A genética busca estudar como as características são passadas de pais e mães para filhos ou filhas. Isso é possível pelo estudo dos genes, que são as unidades que determinam como as nossas características são passadas de uma geração para a outra.

Os genes são uma receita de como fazer proteínas e são compostos por DNA. Essa receita é escrita a partir de um código especial, com uma sequência ordenada de letras. Cada gene tem uma sequência de DNA diferente, mas todos eles são compostos por 4 letras: A (adenina), C (citosina), G (guanina) e T (timina). Cada ser humano tem uma sequência única, que só pertence a ele, com exceção de gêmeos idênticos. Metade do seu DNA veio do seu pai e a outra metade veio da sua mãe.

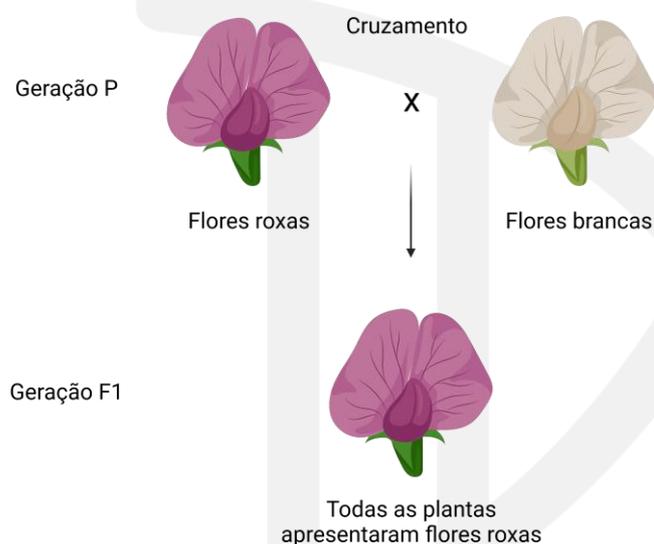


Exemplo prático:

A cor dos seus olhos é uma característica herdada dos seus pais. Essa característica é determinada por um grupo de genes que codificam as proteínas responsáveis pela produção da melanina nos olhos. A melanina é responsável por colorir a íris. Indivíduos com pouca melanina na íris têm olhos azuis, enquanto indivíduos com muita melanina têm olhos castanhos escuros. Uma alteração no funcionamento de um dos genes responsáveis pela produção da melanina causa uma condição chamada albinismo ocular.

## Quem é o pai da genética?

Diversos cientistas deram contribuições importantes para a genética ao longo do tempo, mas Gregor Mendel (1822-1884) é considerado o pai da genética. Ele estudou o cruzamento de ervilhas e descreveu as leis da hereditariedade. Uma de suas principais descobertas foi que algumas características dos indivíduos são dominantes sobre as outras. Por exemplo, ao cruzar flores roxas com brancas, ele verificou que todos os descendentes apresentaram pétalas roxas. Então, Mendel concluiu que a cor roxa era dominante e a cor branca era recessiva.



## Por que a variabilidade genética é importante?

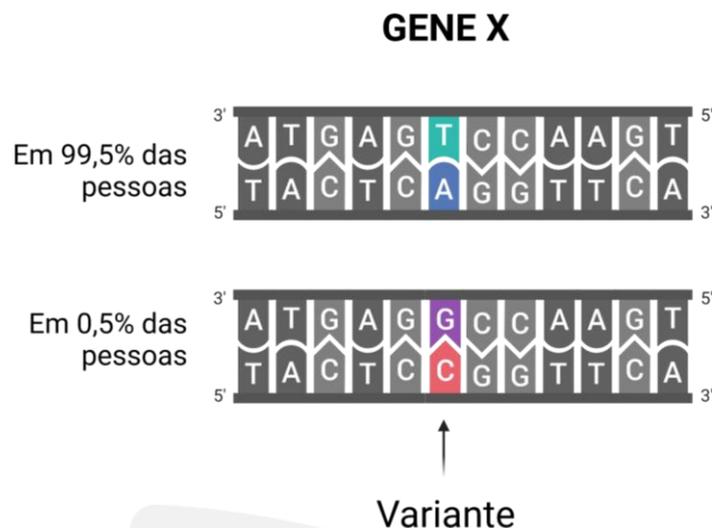
A variabilidade genética é o que faz com que indivíduos da mesma espécie sejam diferentes. Nenhum ser humano tem o código de DNA igual ao de outro ser humano (exceto no caso de gêmeos idênticos, ou seja, nascidos do mesmo óvulo e do mesmo espermatozoide). Somos todos únicos. Isso é fundamental para evolução das espécies porque essa variabilidade permitirá a seleção natural das características mais vantajosas de cada indivíduo a partir de sua adaptação ao ambiente. Entretanto, existem partes do nosso DNA em que quase não há variação da sequência, inclusive entre espécies diferentes. Isso acontece em genes cujas funções são indispensáveis à manutenção da vida, como os genes que determinam a formação dos vasos sanguíneos e do coração.

### Exemplo prático:

Conhece alguém que fica vermelho quando ingere bebida alcoólica? Embora possa parecer um defeito, isso é um exemplo dos benefícios da variabilidade genética humana. Esse efeito é causado por uma alteração, muito comum em asiáticos, em genes responsáveis pelo metabolismo do álcool. Essa menor capacidade de metabolizar o álcool, que causa a vermelhidão, também causa mal-estar quando o álcool é ingerido em quantidades maiores. Por se sentirem mal com a ingestão de álcool em excesso, os indivíduos portadores dessa alteração têm um risco menor de se tornarem alcoólatras.

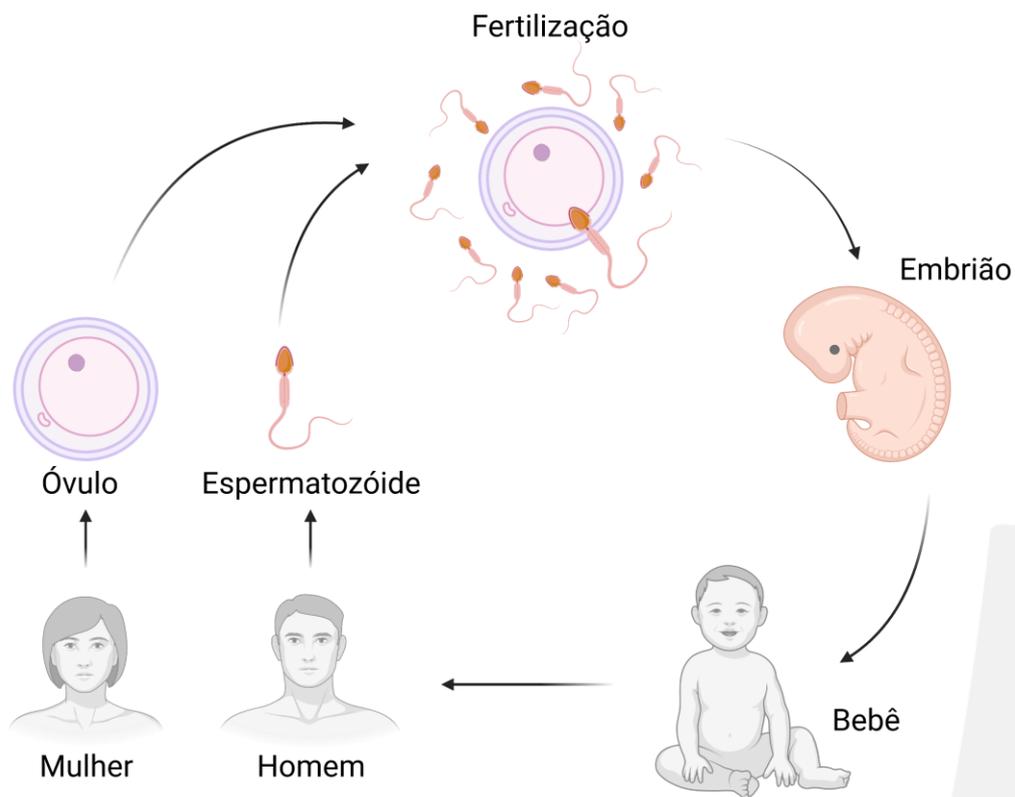
## O que é uma variante genética?

Uma variante genética é uma mudança permanente na sequência do seu DNA que faz com que essa sequência específica seja diferente da maioria das outras pessoas. Essas variantes são classificadas em dois grupos principais: as hereditárias e as adquiridas (ou somáticas). Quando uma variante está presente em menos de 1% das pessoas, ela é chamada de mutação. Quando está presente em mais de 1% das pessoas, é chamada de polimorfismo.

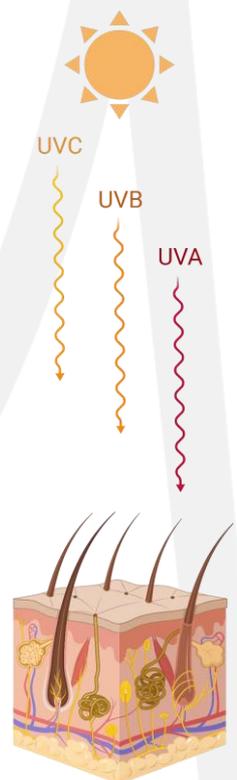


## Quando uma variante pode ser transmitida aos filhos?

As variantes hereditárias são passadas de pai (ou mãe) para filho (ou filha) e estão presentes em todas as células do organismo durante toda a vida. Essas variantes são chamadas de germinativas porque também estão presentes nas células germinativas (óvulo na mulher e espermatozoide no homem). Quando um novo indivíduo é formado, a variante é transmitida pelo DNA da célula germinativa. Essas variantes podem ou não causar doenças genéticas.



As variantes adquiridas (ou somáticas) ocorrem ao longo da vida do indivíduo e estão presentes somente em algumas células do organismo. Essas variantes podem ser causadas por fatores ambientais, como fumo ou exposição à radiação, ou por erros aleatórios que ocorrem quando o DNA é duplicado durante a divisão das células. Esse tipo de variante não é transmitido aos filhos(as), pois não está presente nas células germinativas. Na maior parte das vezes, o câncer é causado por mutações adquiridas.



## Toda variante causa doenças? Quais são as doenças genéticas mais conhecidas?

Nem toda variante causa doença. A maioria das variantes é silenciosa, não causando danos ou benefícios. Cada indivíduo pode ter centenas a milhares de variantes desse tipo. Algumas variantes podem ser benéficas, como no caso da proteção ao desenvolvimento de alcoolismo, ilustrado acima. Entretanto, há diversas variantes herdadas que causam doenças. Em geral, essas variantes ocorrem em genes fundamentais à manutenção das funções dos nossos órgãos e tecidos. Algumas das doenças genéticas mais conhecidas estão descritas no quadro abaixo.

Doença	Genes causadores	Efeito da mutação no gene
Anemia falciforme	HBB	Altera a hemoglobina, fazendo com a hemácia fique com o formato de uma foice.
Doença de Huntington	HTT	Altera a huntingtina, uma proteína presente nos neurônios. O acúmulo da proteína mutada causa movimentos involuntários e sintomas de demência.
Fibrose cística	CFTR	Altera a produção de muco nas vias respiratórias, o que leva a obstrução e dificuldade de respirar.
Hemofilia	F8 ou F9	Altera fatores da coagulação sanguínea, levando a sangramentos que são difíceis de controlar.
Hipercolesterolemia familiar	LDLR, APOB ou PCSK9	Altera a absorção do colesterol de baixa densidade (LDL) pelas células, fazendo com que ele se acumule no sangue.

No caso das doenças cardiovasculares, além da hipercolesterolemia familiar, citada acima, uma outra doença genética comum é a cardiomiopatia hipertrófica. Essa doença leva a um aumento anormal do coração e pode causar insuficiência cardíaca.

## O que são doenças complexas ou multifatoriais?

Quase todas as doenças têm um componente genético. Entretanto, em alguns casos, uma variante em um único gene é suficiente para causar a doença, como nos exemplos mostrados no quadro acima. Em outros casos, a doença é causada pela união da predisposição genética com fatores ambientais, como o estilo de vida da pessoa. Por exemplo, o infarto do miocárdio (conhecido como ataque cardíaco) é influenciado tanto pela genética quanto por fatores como fumo, pressão alta, colesterol alto, alimentação, prática de exercícios físicos e estresse. A obesidade também tem um componente genético (o que muitos chamam de tendência a engordar), mas é muito mais influenciada pela alimentação.

A genética de uma pessoa não nos permite prever se ela terá ou não um infarto, se ela será ou não obesa. Há muitos outros fatores em jogo. Mas a genética nos permite inferir algumas informações sobre o risco. Já sabemos que uma pessoa com história familiar de infarto do miocárdio tem risco mais alto de infartar do que uma pessoa sem história familiar. Esse é o efeito do componente genético.

Diversos pesquisadores em todo o mundo estão investigando formas de usar a genética para determinar, com maior precisão, o risco que um indivíduo tem de desenvolver doenças complexas. Entretanto, a utilidade clínica desse tipo de teste é ainda extremamente restrita.

## Como saber se tenho uma doença genética?

A melhor maneira de saber se você tem uma doença genética é consultar um médico de sua confiança. O teste genético é um exame complementar que visa confirmar a suspeita clínica de uma doença genética. O método mais usado hoje é o sequenciamento de DNA de nova geração. Esse exame vai determinar a sequência do seu DNA e, comparando a sua sequência com a de outros indivíduos, o laboratório determina quais variantes estão presentes em quais genes.

Quer saber mais sobre sequenciamento de DNA? Baixe nosso e-book “O que é sequenciamento?”