

Fazer bebês: ter uma família à maneira huntington



Fazer bebês: artigo de fundo sobre técnicas de reprodução que podem ajudar as pessoas em risco a ter filhos sem DH

Escrito por Dr Nayana Lahiri em 21 de Julho de 2011

Editado por Dr Ed Wild; Traduzido por Filipa Júlio

Publicado originalmente a 02 de Julho de 2011

Para as pessoas em risco de desenvolver doença de Huntington, terem um bebé que possa herdar DH faz com que as decisões que envolvem o planeamento familiar sejam extremamente difíceis. O nosso especialista em fertilidade na DH explica as opções disponíveis e o modo como a ciência reprodutiva moderna pode, actualmente, fazer a diferença nas famílias afectadas pela doença.

Introdução

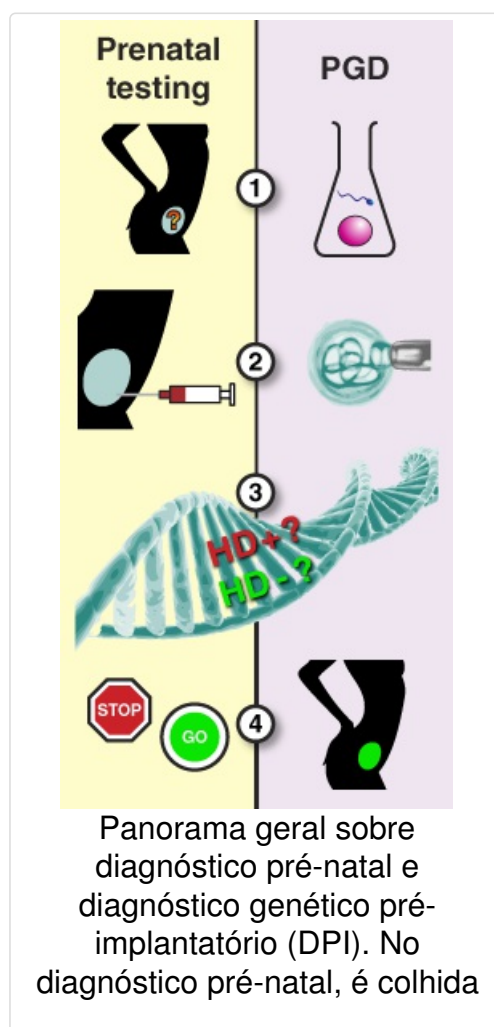
Muitas pessoas com doença de Huntington, ou em situação de risco de a herdar, gostariam de saber se existem formas de ter filhos sem transmitir a doença à geração seguinte.

A resposta mais curta é sim!

As técnicas de “reprodução assistida” são uma das áreas onde o progresso científico pode, *já*, fazer a diferença no futuro das famílias Huntington. Existem diversas opções disponíveis para as pessoas que estão em situação de risco para a doença de Huntington ou que tiveram um resultado positivo no teste genético para DH.

Poderá ser também surpreendente saber que **os futuros pais não têm necessariamente que fazer o teste genético para a DH** para poderem recorrer a estas técnicas de fertilização que evitam a transmissão da doença aos seus filhos.

Esperamos que este artigo o informe acerca destas opções, mas é importante ter a noção de que nem todas as técnicas estão disponíveis em todo o lado e de que, em alguns países, poderão envolver custos muito elevados. Por isso, se está a considerar recorrer a alguma delas,



recomendamos-lhe que contacte um conselheiro genético especializado para ter aconselhamento individual. Quanto mais cedo o fizer, mais opções terá.

À moda antiga

A decisão de ter ou não ter crianças que possam estar em risco de herdar a doença de Huntington continua a ser um dilema que os futuros pais têm que enfrentar. Fazer as coisas “à moda antiga” continua a ser uma opção e é, obviamente, gratuito e divertido!

Como todos os artigos do HDBuzz confirmam, os cientistas estão a fazer progressos reais em direcção à descoberta de tratamentos para a doença de Huntington. Acreditamos que chegará o dia em que as crianças em risco nascerão num mundo em que a DH será uma doença tratável. Contudo, ainda não há garantias, e é impossível prever quando é que os tratamentos que permitirão travar a doença estarão disponíveis.

Algumas pessoas não querem correr nenhum risco e gostariam de evitar a todo o custo qualquer possibilidade de poderem passar a DH. É aqui que entram em jogo as técnicas de “reprodução assistida”.

Fazer o teste durante a gravidez

É possível efectuar um teste genético durante a gravidez para ver se o feto em desenvolvimento é portador do gene que causa a DH. Designa-se **diagnóstico pré-natal**.

Decidir fazer um teste a um feto é difícil. É importante perceber que o diagnóstico pré-natal na DH só poderá ser feito se o casal tiver a certeza de que pretende interromper a gravidez se descobrir que o feto é portador do gene. Essa é uma decisão séria e muitíssimo pessoal.

É essencial realçar que esta decisão tem que ser tomada antecipadamente. Isto porque se se fizer um diagnóstico pré-natal sem se prosseguir para a interrupção da gravidez se o resultado do teste for positivo, retira-se à criança o direito de decidir, mais tarde, se quer ou não fazer o teste genético. Afinal de contas, a maioria das pessoas em risco de DH decidem não fazer o teste antes de desenvolver os sintomas da doença. Sabemos que poderão haver grandes dificuldades se uma criança for identificada, desde o nascimento, como alguém que irá desenvolver DH.

Assim, é fulcral pensar cuidadosamente acerca do diagnóstico pré-natal na DH e acerca do que sente em relação à interrupção da gravidez, antes de decidir ficar grávida.

Quando a mulher fica grávida, há muito pouco tempo para absorver toda a informação acerca do diagnóstico pré-natal e para tomar estas decisões importantes, já que o teste tem que ser efectuado no início da gravidez.

uma amostra de DNA e testada antes do início da gravidez, que só é continuada se o teste genético para DH for negativo. No DPI, associam-se óvulos a espermatozóides para formar embriões em laboratório. Remove-se uma célula de cada embrião para ser geneticamente testada. Só os embriões sem a mutação da DH são implantados no útero.

Adicionalmente, a maior parte dos testes durante a gravidez só pode ser feita se já tiverem sido efectuados testes ao casal (ou a outros membros da família) anteriormente. Muitas vezes, não há tempo suficiente para fazer todo este trabalho preparatório depois de se ter iniciado o período de gravidez.

Como funciona o diagnóstico pré-natal?

Para testar o feto em desenvolvimento, efectua-se um procedimento designado **amostras de vilosidades coriônicas** (“chorionic villus sampling” - CVS) durante o início da gravidez. A CVS envolve fazer uma colheita de uma pequena amostra de placenta, que tem os mesmos genes que o feto.

A CVS é feita com anestesia local e é um procedimento rápido realizado em ambulatório. Dependendo do ponto em que a placenta está ligada à parede do útero, é passada uma agulha muito fina via transcervical ou via transabdominal, fazendo um controlo ecográfico. É então efectuada a colheita de uma pequena amostra de células da placenta. Estas células poderão ser utilizadas para testar a presença da anomalia genética da DH.

A principal complicação deste procedimento é o risco acrescido de aborto espontâneo, que pode ocorrer depois da CVS em cerca de 1 em 50 gravidezes.

A CVS é normalmente efectuada entre as 10 e as 12 semanas de gravidez. Nesta fase, uma gravidez ainda pode ser ocultada da família e dos amigos. Se o diagnóstico genético for positivo, a interrupção da gravidez pode ser feita com anestesia geral até às 12-13 semanas - dependendo da legislação do país. Por vezes, a interrupção pode ser feita mais tarde.

“Sem DH com DPI”

O **Diagnóstico genético pré-implantatório** (DPI) é outra forma de abordar a questão. É um método de conseguir ter um filho livre de DH sem ter que pensar em interromper a gravidez. É mais complicado e mais caro do que o diagnóstico pré-natal e pode ser um processo demorado e gerador de ansiedade.

O DPI utiliza óvulos e espermatozóides para criar embriões em laboratório, depois faz o teste de DH aos embriões e introduz no útero da mulher apenas os embriões negativos para DH.

O Processo de DPI

O DPI é uma parte do processo de FIV (fertilização in vitro). A FIV é um procedimento médico que implica que a mulher tome medicamentos que fazem com que o corpo produza mais óvulos do que o normal.

Os óvulos são depois colhidos e fertilizados utilizando uma amostra de esperma do homem. Os ovos fertilizados são deixados em repouso durante uns dias para evoluírem para embriões.



O aconselhamento genético especializado ajuda a compreender que opções existem localmente. Quanto mais cedo tiver aconselhamento, mais

O embrião é desenvolvido em laboratório durante dois ou três dias até que as células se dividam e o embrião tenha cerca de oito células. Durante esta fase, uma ou duas células são removidas de cada embrião. Nesta fase tão precoce, retirar células ao embrião não afectará o seu processo de desenvolvimento.

opções terá.



As células removidas de cada embrião são depois geneticamente testadas para ver se têm ou não a mutação Huntington.

Finalmente, um ou dois embriões que não tenham a mutação são transferidos para o útero, para permitir que madurem.

Todos os embriões saudáveis não afectados poderão ser congelados para serem utilizados mais tarde.

Cerca de dois meses após a transferência dos embriões, a mulher fará um teste de gravidez. Se a transferência tiver sido bem sucedida, a gravidez prosseguirá normalmente.

O reverso do DPI

A FIV - o processo de estimulação da libertação de óvulos, a sua recolha e fertilização fora do corpo e a devolução dos embriões ao útero - é sempre um processo longo e esgotante. Pode também ser perigoso, havendo riscos de a mulher ficar doente. Há vários factores que podem correr mal, como por exemplo não haver uma produção suficiente de óvulos ou embriões.

Com a FIV há, igualmente, uma maior probabilidade de ter gémeos, o que dará muito mais trabalho e é mais arriscado para a mãe e para os bebés.

O maior risco do procedimento por FIV é o de haver problemas com a parte genética do DPI. Os embriões podem ficar danificados quando lhes são retiradas células e, por vezes, o teste à DH não funciona porque não há DNA suficiente. Ter má sorte significa que todos os embriões são portadores da mutação DH.

Por vezes, no fim do processo, só há um embrião disponível para a implantação - e, às vezes, não há nenhum. Acresce ainda que a gravidez pode falhar depois da implantação.

Em suma, no DPI, cada tentativa implica ter 20-30% de probabilidade de vir a ter uma gravidez livre de DH. As mulheres com menos de 35 anos têm as taxas de sucesso mais elevadas - mais uma razão para pensar aprofundadamente sobre fertilidade. Infelizmente, a probabilidade de sucesso acima dos 40 anos é próxima de zero.

Quanto custa o DPI?

O DPI é caro. Os custos rondam os 10,000 € (US \$15,000 ou £8,000) por cada tentativa. Os seguros de saúde normalmente não cobrem o custo do DPI. Nalguns países como o Reino Unido, o sistema público de saúde financia uma ou duas tentativas de DPI, mas mesmo este financiamento poderá variar entre os diferentes países que compõem o Reino Unido e pode ser limitado aos casais que não tenham filhos.

E se eu não quiser saber o meu estatuto em relação à DH?

Como referimos no início deste artigo, as pessoas em risco de ter a doença de Huntington podem aproveitar os avanços na tecnologia genética e ter filhos sem DH, sem que elas próprias tenham que fazer o teste. Este modo de proceder torna o processo um pouco mais complicado e faz com que seja ainda mais importante planear tudo antecipadamente e ter um aconselhamento especializado o mais precocemente possível.

Ambas as técnicas que descrevemos - o diagnóstico pré-natal (testar o feto depois de iniciada a gravidez) e o DPI (testar os embriões em laboratório) - podem ser adaptadas de forma a evitar ter que testar os futuros pais. Essas adaptações são designadas como “diagnóstico de exclusão” e “não-divulgação do resultado”.

Diagnóstico de exclusão pré-natal

O diagnóstico de exclusão pré-natal envolve uma colheita de amostras de DNA da pessoa em risco, de pelo menos um dos seus progenitores e do seu parceiro. O DNA é igualmente colhido do feto através da CVS, como descrito anteriormente.

Não se pode testar directamente o DNA do feto para a presença da mutação Huntington, já que, se o teste fosse positivo, significaria que o progenitor em situação de risco teria que ser também portador da mutação da DH - e queremos evitar fazer esse teste.

Assim, em vez de fazer directamente o teste para a DH, o diagnóstico de exclusão compara o DNA do feto com o DNA dos pais e dos avós.

Dentro de cada célula do nosso corpo, há longas cadeias de genes que estão firmemente enroladas em “embalagens” de DNA, denominadas cromossomas. Um cromossoma é como um livro - uma embalagem pequena que contém inúmeras informações. As células contêm 46 cromossomas; os dois cromossomas que contêm o gene da DH chamam-se número 4. Quando alguém tem um filho, passa apenas um destes cromossomas.

O diagnóstico de exclusão é feito através da impressão digital genética de DNA. Analisa o cromossoma 4 em todas as amostras de DNA, sem analisar directamente o gene de DH e descobre se o feto herdou ou não uma cópia do cromossoma 4 do avô com DH. Com base nisto, o feto é classificado como estando em risco elevado ou em risco reduzido de desenvolver DH, e é tomada uma decisão acerca de continuar ou não o processo de gravidez.

Vamos explicar melhor usando um exemplo. Alison e Bob querem ter filhos, mas o pai de Alison, Henry, tem doença de Huntington e Alison não quer fazer o teste genético para a DH.

Alison tem duas cópias do cromossoma 4: uma da sua mãe Henrietta e uma do seu pai Henry. O cromossoma 4 que ela herdou de Henry pode ter sido o que tem a mutação Huntington ou pode ter sido o normal - há 50% de probabilidade de ter acontecido uma ou outra situação.

Alison, Bob e Henry colhem amostras de sangue e Alison engravida “à moda antiga”. É feita uma colheita de DNA do feto utilizando o procedimento CVS.

Também o feto herda duas cópias do cromossoma 4: uma de Alison e outra de Bob. Nenhum dos pais de Bob tinha DH, portanto não precisamos de saber mais nada sobre o cromossoma que o feto herdou de Bob.

Contudo, o cromossoma 4 que o feto herdou através de Alison poderá ter vindo de Henry ou de Henrietta. Se tiver sido o de Henrietta, não terá a mutação da DH. Mas se tiver sido o de Henry, há 50% de probabilidade de ter sido o que tem a mutação. Será classificada como uma gravidez de risco elevado e será interrompida.

O problema com o diagnóstico de exclusão é o de que há a mesma probabilidade de a interrupção ser feita a uma gravidez saudável e a uma gravidez com DH. Avançar com uma probabilidade de certeza maior do que esta implicaria que Alison fizesse o teste genético para a DH.

Como vêem, o diagnóstico de exclusão faz com que seja extremamente importante pensar bem sobre o que se sente em relação a todos os resultados possíveis.

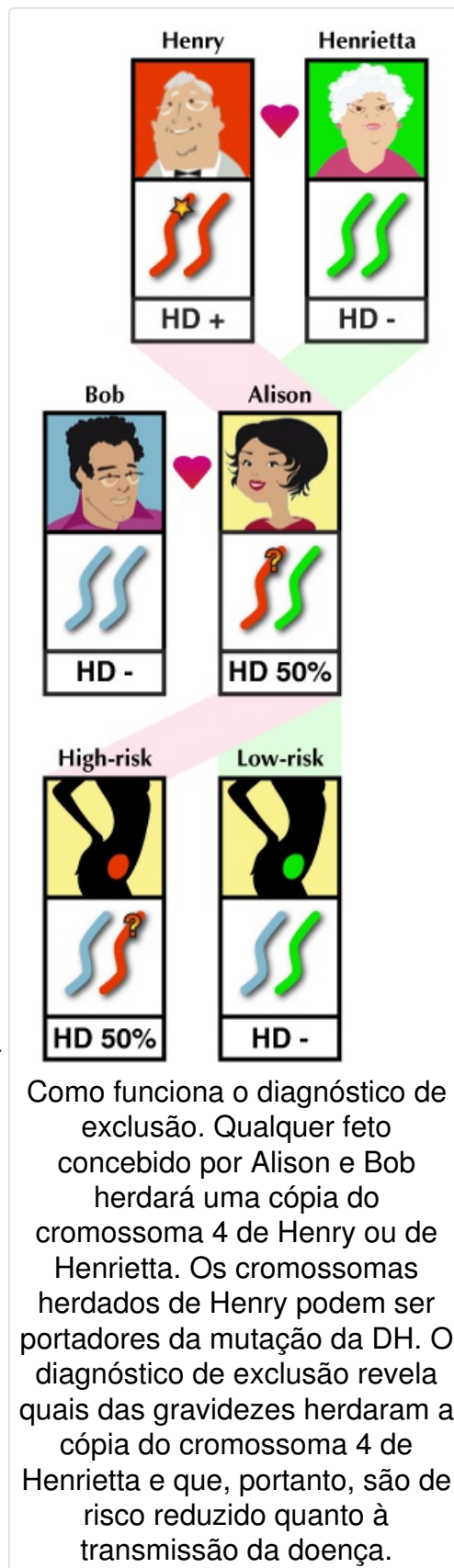
Tal como no diagnóstico pré-natal normal, pode ser complicado dar início ao procedimento sem ter a certeza de que se conseguirá seguir para a interrupção da gravidez se o feto for considerado em situação de risco elevado. Se uma gravidez de alto risco não for interrompida e o progenitor chegar a desenvolver sintomas de DH, isso significa que o filho irá definitivamente ter também a doença nalgum momento da vida.

CVS sem divulgação do resultado

A não-divulgação é uma alteração na CVS que permite que pessoas em situação de risco tenham filhos sem a doença, sem terem que saber o seu próprio estatuto genético.

Suponham que Alison e Bob decidem fazer uma CVS sem divulgação. Previamente, o sangue de Alison seria analisado para a mutação Huntington, mas **Alison não**

seria informada acerca do resultado e os médicos que a acompanham directamente também não o saberiam - apenas o laboratório de fertilização conheceria o resultado. Dá-se então início à CVS, com a colheita de óvulos e a produção de embriões. Se o resultado “secreto” do teste genético de Alison tiver sido positivo, os embriões são testados para a presença de DH e só aqueles sem a mutação são introduzidos no útero de Alison.



Nada será dito a Alison e Bob acerca de quantos óvulos foram colhidos, quantos foram fertilizados com sucesso ou de quantos embriões foram implantados. Se não existirem embriões sem a mutação, o ciclo de reprodução assistida pára e Alison e Bob são informados de que a fertilização falhou, mas não lhes é dita a causa desse fracasso. A fertilização in vitro pode falhar por inúmeras razões, portanto uma complicação no processo de gravidez não pode ser interpretada como significando que Alison tem o gene da DH.

Nem todas as clínicas que fazem a CVS conseguem oferecer a opção de CVS sem divulgação do resultado. Algumas oferecem CVS em combinação com diagnóstico de exclusão.

Outras opções

Uma forma de ter filhos sem DH é utilizando **óvulos ou espermatozóides doados** em vez daqueles da pessoa em risco.

Optar por ter um filho recorrendo a um doador é uma decisão difícil, mas evita ter que considerar uma interrupção de gravidez. Pode ser efectuado por pessoas que tiveram um resultado positivo no teste genético preditivo, bem como por pessoas em risco que não desejam ser testadas.

Como todas as opções, esta tem também pontos negativos. O descendente não estará geneticamente relacionado com o progenitor em situação de risco e os pais terão que pensar sobre quando e como darão essa informação ao filho.

Há muitos apoios disponíveis a quem decidir seguir por este caminho e o assunto poderá ser debatido antes de se iniciar o processo.

Muitos casais ponderam adoptar crianças. Em muitos sítios, os casais em que um dos membros está em situação de risco para DH não podem adoptar, devido às possíveis repercussões que o facto de um dos pais vir a desenvolver a doença poderá ter na criança. Contudo, os casais em risco podem ser cuidadores adoptivos da criança.

Resumo

Há inúmeras opções disponíveis para as pessoas em risco de DH que desejam começar uma família.

As duas técnicas principais para os casais que querem garantir descendentes livres de DH são o diagnóstico pré-natal, em que a gravidez é testada geneticamente para a DH usando amostras de vilosidades coriónicas (“chorionic villus sampling” - CVS), e o diagnóstico genético pré-implantatório (DPI), em que os embriões criados através da fertilização in vitro são testados e apenas os que são negativos para a DH são devolvidos ao útero.

Ambas as técnicas poderão ser modificadas se o progenitor em situação de risco não quiser fazer o teste genético para a DH.

Informação especializada, sob a forma de aconselhamento genético, irá ajudá-lo a compreender exactamente quais são as opções disponíveis na sua região geográfica. A associação de doentes de Huntington do seu país poderá dizer-lhe como entrar em contacto com um conselheiro genético. Como em tantas coisas na vida, o planeamento antecipado e a compreensão de todas as opções disponíveis são os pontos chave deste processo.

Os autores não têm qualquer conflito de interesses a declarar. Para mais informações sobre a nossa política de divulgação, veja a nossa FAQ...

Glossário

embrião O estadio mais precoce do desenvolvimento de um bebé, quando ainda só consiste em poucas células

© HDBuzz 2011-2018. Os conteúdos do HDBuzz são de partilha livre, sob uma Licença Creative Commons Atribuição-Compartilha Igual 3.0 Não Adaptada .

O HDBuzz não é um recurso de aconselhamento médico. Para mais informações, visite hdbuzz.net

Criado a 18 de Janeiro de 2018 — Descarregado de <https://pt.hdbuzz.net/036>