

O QUE É E O QUE FAZ A



1) MISSÃO

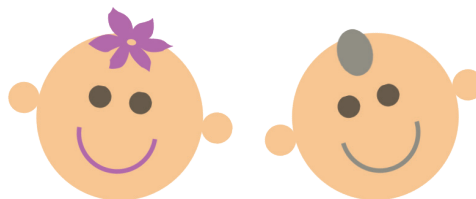
A **CTSB** tem como objetivo conscientizar indivíduos em idade reprodutiva e/ou que pretendem constituir família sobre a importância da realização de aconselhamento e testes genéticos para mapear os riscos de doenças raras e outras enfermidades congêneres.

Cerca de 1 em cada 4 pessoas de herança judaica do leste europeu, Judeus Ashkenazi, é portadora de algum gene com alteração que determina uma dessas condições genéticas, mais comumente a Doença de Gaucher, Fibrose Cística, Doença de Tay-Sachs, Disautonomia Familiar, Doença de Canavan, dentre outras. Algumas doenças genéticas também são mais comuns entre judeus Sepharadi e Mizrahi. Muitas delas ocorrem, em frequências diferentes, em famílias das mais diversas raças e etnias.

2) PLANEJANDO UMA FAMÍLIA

O maior desejo dos pais é que seus filhos nasçam saudáveis. Mesmo quando não há história familiar, existe um pequeno risco de que a criança nasça com uma doença genética ou outra deficiência. Cerca de 80% dos bebês com doenças genéticas nascem de pais sem histórico familiar conhecido dessa doença.

Independentemente da raça ou etnia, todos os indivíduos correm algum risco de gerar filhos com doenças genéticas. Infelizmente, várias doenças genéticas são fatais e não existem tratamentos disponíveis para muitas delas. Elas causam imenso

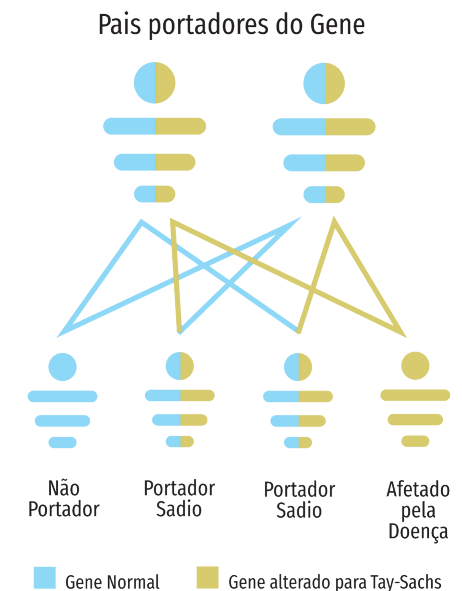


sofrimento aos pacientes, familiares e todos que os amam. Aconselhamento médico e testes genéticos, permitem indivíduos e casais descobrir se seus futuros filhos estão sob risco para desordens genéticas que ameaçam a vida.

3) OS RISCOS DE DOENÇAS GENÉTICAS

Mesmo que você ou seu parceiro não apresentem sintomas, você ainda pode transmitir uma doença genética para o seu filho ou filha. Se você e seu parceiro são ambos portadores de alteração no mesmo gene para uma doença genética com herança recessiva, cada um dos seus filhos terá 25% de chance de nascer com a doença. Várias destas doenças causam deficiências e morte prematura. Muitas ocorrem com maior frequência entre descendentes de judeus em geral, e em particular do leste europeu (Ashkenazi).

Se você, algum familiar ou pessoa próxima, judeu ou não, encontra-se em idade reprodutiva ou está planejando constituir família compartilhe esta informação.



4) O QUE É TAY-SACHS

A Doença de Tay-Sachs é um distúrbio genético metabólico, levando a quadro neurológico progressivo que aparece em três formas: Infantil Clássico, Juvenil e de Início Tardio ou Tay-Sachs Crônico. A Doença de Tay-Sachs é causada pela ausência ou pelo nível insuficiente de uma enzima vital chamada Hexosaminidase A (Hex-A). Sem o Hex-A, uma substância gordurosa ou lipídica chamada gangliosídeo GM2 se acumula anormalmente nas células, especialmente nas células do sistema nervoso. O acúmulo contínuo do gangliosídeo que não é metabolizado causa danos progressivos às células, em especial no cérebro. No caso da Doença de Tay-Sachs em crianças, o processo destrutivo começa no feto no início da gravidez, embora a doença não esteja clinicamente aparente (os sintomas não começam) até que a criança tenha alguns meses de idade.

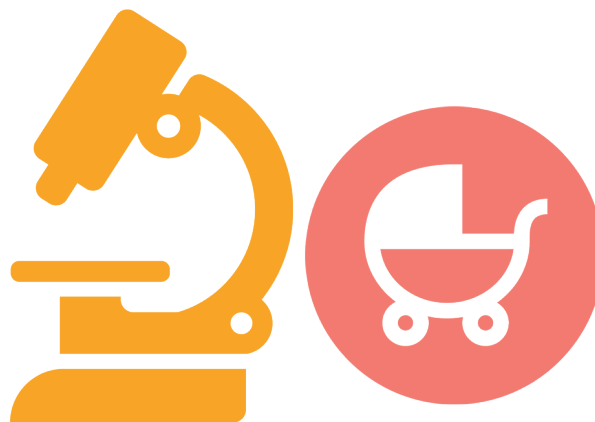
No momento em que uma criança com a Doença de Tay-Sachs tem três ou quatro anos de idade, o sistema nervoso é tão afetado que a própria vida não pode ser sustentada (o tônus muscular vai sendo progressivamente perdido, visão e audição são afetadas, surgem convulsões e a capacidade de se alimentar é perdida). Mesmo com os melhores cuidados, todas as crianças com a doença clássica de Tay-Sachs morrem cedo, geralmente até os 5 anos de idade, embora algumas vivam mais tempo.

5) PREVENÇÃO

Aconselhamento e testes genéticos são cruciais para indivíduos em idade reprodutiva e casais que planejam ter filhos, principalmente em populações

de alto risco. Os testes que determinam se indivíduos são portadores do gene alterado para Tay-Sachs e ou para outras doenças genéticas congêneres deveriam ser idealmente feitos antes da concepção, para que o casal possa ser orientado sobre medidas preventivas. Embora não seja o momento ideal, eles também podem ser feitos no início da gestação. A averiguação genética é conduzida por meio da coleta de dados e da realização de testes de rastreamento, que geralmente são exames através do DNA (em sangue ou mesmo saliva ou células da bochecha).

Mesmo que seus anos férteis tenham acabado, o fato de ser um portador do gene pode ser uma informação extremamente importante. Se você é portador, seus parentes próximos (filhos, irmãos, irmãs, primos, tias e tios) devem ser alertados para que possam ser testados também.



Para uma localizar médicos geneticistas perto de você, visite o website da SBGM - Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica. No mapa do Brasil que aparece na tela de abertura, clique em seu estado. O link é <http://sbgm.org.br/>

6) OS RISCOS DA DOENÇA DE TAY-SACHS

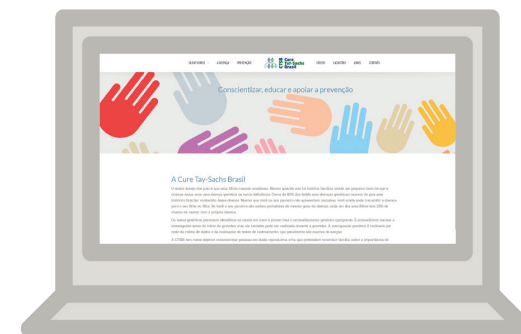
A probabilidade de se ganhar a Mega-Sena e se tornar milionário com uma aposta mínima é de cerca de uma em 50 milhões.

Qual a probabilidade de se gerar uma criança com Tay-Sachs?

Tay-Sachs é uma doença hereditária fatal que atinge 1 em cada 3500 judeus Ashkenazi, sendo que 1 em cada 30 Ashkenazi e 1 em 300 na população em geral carregam o gene alterado que pode transmitir a doença. Se ambos pais forem portadores do gene há uma chance em quatro de nascerem bebês afetados.

Qual dos dois é mais provável acontecer com você, um familiar ou amigo?

Visite www.curetay-sachsbrasil.org para informar-se sobre como aconselhamento e testes podem ajudar a avaliar e evitar o risco de Tay-Sachs e de outras doenças genéticas congêneres.



Siga-nos nas Redes Sociais



www.facebook.com/curetay Sachs Brasil



Assista aos nossos vídeos e inscreva-se em www.youtube.com/channel/UCf5MjhyuRqd-nIhY5xOU7rA/videos

Visite: www.curetay-sachsbrasil.org para informar-se sobre como aconselhamento e testes podem ajudar a avaliar e evitar o risco de Tay-Sachs e de outras doenças genéticas congêneres