INTRODUCÃO AO TESTE GENÉTICO:

Como funciona e quem deve considerar o teste

O que e teste genetico?

- Os genes sã o as instruç õ es que dizem ao nosso corpo como funcionar. Temos mais de 20.000 genes e cada um tem uma funç ã o especí fica. Quando um gene nã o está funcionando corretamente, ele pode fazer com que o corpo se desenvolva ou funcione de maneira diferente do esperado.
- O teste genetico é uma maneira de analisar o có digo dos genes relacionados a uma condiç ã o especí fica que uma pessoa está experimentando para ver se esses genes está o funcionando ou nã o corretamente. O teste pode ser feito com uma amostra de sangue, saliva ou cé lulas da bochecha.
- Se o código genético tem uma diferença que faz o gene não funcionar corretamente, dizemos que ele tem uma "variante patogênica" ou uma "mutação".

Para que serve o teste genetico?

- Se o teste gené tico encontrar uma anormalidade em um gene relevante para a condiç ã o de uma pessoa, isso pode ajudar a explicarpor queessa pessoa desenvolveu a condiç ã o que ela apresenta.
- Esse resultado gené tico pode ajudar a determinar quais especialistas algué m deve consultar ou sugerir mudanç as no manejo mé dico ou triagem. Por exemplo, se uma pessoa com deficiê ncia intelectual é diagnosticada com uma condiç ã o gené tica que afeta o intelecto e a funç ã o cardí aca, pode ser recomendado que a pessoa seja acompanhada por um cardiologista.

Quem deve considerar o teste genetico?

Testes geneticos podem ser recomendados devido ao histó rico pessoal ou familiar de uma condiç ã o da pessoa. Pode-se considerar o teste genetico se a pessoa ou um membro da famí lia tiver convulsõ es, autismo ou deficiê ncia intelectual, por exemplo. Pode-se també m considerar o teste genetico se a pessoa ou um membro da famí lia estiver buscando explicaç õ es para problemas mé dicos que afetam o coraç ã o, a visã o, a audiç ã o, os rins, os pulmõ es ou o sistema endó crino.

Tipos de resultados:

Existem quatro tipos possí veis de resultados de testes geneticos:

- **Positivo:** Isso significa que uma “variante patogê nica” ou uma “mutaç ã o” foi encontrada em um gene especí fico que explica a condiç ã o de uma pessoa. O gene nã o está funcionando corretamente.
    - Outros membros da famí lia podem ter essa anormalidade, ou a anormalidade gené tica pode ser nova para a pessoa que fez o teste gené tico. Testes adicionais podem ser recomendados para membros da famí lia, como pais, irmã os e filhos.
    - A pessoa pode ser encaminhada para consultas com especialistas ou alterar seu plano de cuidados atual.
    - Pode haver um grupo de apoio para indiví duos diagnosticados com a mesma condiç ã o gené tica.
- **Negativo:** Isto significa que, com nosso entendimento atual da genética e os testes genéticos específicos feitos, nenhuma anormalidade foi encontrada. Ainda existe a possibilidade de que os sintomas de uma pessoa possam ser genéticos. Outros testes podem estar disponíveis no futuro". (A redação também foi alterada aqui).
- **Inconclusivo:** Isso significa que uma variaç ã o no có digo genetico foi encontrada, mas nã o há evidê ncias suficientes para determinar se a variante causa um problema de saú de. Pessoas com variantes inconclusivas devem retornar ao profissional que solicitou o teste ao longo do tempo para obter atualizaç õ es.
- **Inesperado:** Tos testes genéticos podem ocasionalmente revelar que uma pessoa tem uma condição que ela não percebeu. Além disso, com testes familiares, os testes genéticos podem ocasionalmente revelar que os membros da família estão relacionados de uma forma inesperada.

Discriminaç ã o genetica

O Genetic Information Nondiscrimination Act (GINA) de 2008 é uma lei federal que protege os indiví duos da discriminaç ã o genetica para a maioria das apó lices de seguro de saú de e status de emprego; o custo dos prê mios de seguro mé dico nã o pode ser aumentado e os empregadores nã o podem alterar seu status de emprego com base nos resultados dos testes geneticos. O GINA nã o protege pessoas com seguro mé dico fornecido por pequenas empresas e para militares, pacientes de VA, funcioná rios federais ou serviç os de saú de indianos. Alé m disso, o GINA nã o protege contra aumento de custo ou negaç ã o de cobertura de seguro de vida, seguro de invalidez e seguro de cuidados de longo prazo; esse aspecto é mais preocupante para indiví duos que sã o levemente afetados ou que ainda nã o apresentam sintomas no momento do teste, mas que, por meio do teste, apresentam um risco aumentado para uma determinada condiç ã o, como câ ncer ou doenç a cardí aca. Visite este site para obter mais informaç õ es sobre o GINA:http://ginahelp.org.

Gostaria de discutir os testes gené ticos em mais detalhes com um especialista em gené tica - O que eu faç o em seguida?

- Converse com um membro de sua equipe de saú de e informe que você está interessado em consultar um profissional de genetica.
- E necessá rio um encaminhamento para ver um membro da Equipe de Gené tica Pediá trica/Adulta do Boston Medical Center. Se seu mé dico tiver dú vidas sobre o encaminhamento, ele pode ligar para 617-414-4841 ou enviar um encaminhamento por fax para 617-638-6756.
- Os fornecedores locais de genetica també m podem ser localizados por có digos postais nos seguintes links:
    - *https://findageneticcounselor.nsgc.org*
    - *https://clinics.acmg.net/*