



# Eu e o Meu Corpo

## A doença de Gaucher e os genes saudáveis



● **Figura 1** - Cromossoma em forma de X

### Qual é a função dos genes?<sup>1</sup>

Os genes são códigos de instruções para produzir proteínas e são herdados. As proteínas desempenham inúmeras funções, incluindo suporte funcional, reconhecimento de infecções, decomposição de alimentos e ajudam no processo de produção de energia. Cada um de nós tem cerca de 22.000 genes!

Os genes são feitos de ADN - ácido desoxirribonucleico. O ADN existe na forma de uma espiral, denominada dupla hélice. Este é depois organizado em cromossomas em forma de X (ver figura 1).

Todos nós temos 46 cromossomas - 23 pares. Em cada par, um cromossoma é transmitido pela mãe e outro pelo pai, na altura em que há concepção. Um dos pares é constituído pelos cromossomas sexuais: as mulheres têm dois cromossomas X, enquanto os homens têm um cromossoma X e outro Y.

### Como é que os genes são herdados?<sup>1</sup>

Todos nós temos duas cópias de cada gene (existem algumas exceções, mas essa é outra história), herdadas de cada um dos pais. Também são denominadas por alelos. As características que apresentamos são influenciadas pelos alelos que recebemos. Adicionalmente, algumas características só são expressas se tivermos dois alelos semelhantes - conhecidas como recessivas. Por outro lado, se uma característica necessitar apenas de um alelo para ser expressa é chamada de dominante.

### Padrões de hereditariedade e cromossomas sexuais<sup>1</sup>

Existem vários padrões de hereditariedade:

- A transmissão autossômica recessiva significa que são necessários dois alelos mutados, não ligados ao cromossoma X, para que seja manifestada uma determinada doença. Se for apenas transmitido uma cópia do gene mutado, a pessoa será um portador da doença. Se ambos os pais forem portadores de um mesmo gene mutado, cada um dos seus filhos poderá: não ter a doença e não ser portador, não ter a doença e ser portador ou ter a doença porque foram transmitidas ambas as cópias do gene mutado (ver figura 2).
- A transmissão autossômica dominante significa que uma cópia única de um gene mutado, não ligado ao cromossoma X, está envolvida na transmissão de determinada doença.
- A transmissão ligada ao cromossoma X significa que o gene mutado se encontra no cromossoma X. Uma vez que os homens têm apenas uma cópia do cromossoma X, estes têm maior probabilidade de desenvolver doenças recessivas ligadas ao cromossoma X (como a hemofilia) que as mulheres.

### O gene que está mutado na doença de Gaucher<sup>2</sup>

A doença de Gaucher é causada por uma mutação num único gene, denominado GBA e tem um padrão de transmissão autossômico recessivo (ver figura 2). Assim sendo, um doente de Gaucher tem duas cópias mutadas do gene, provenientes de ambos os seus pais.



● **Figura 2** - Padrão de transmissão autossômico recessivo

[Saiba mais sobre os genes na doença de Gaucher](#)

#### Referências

1. Anatomy and Physiology. OpenStax at Rice University. Published 25 April 2013. ISBN-13: 978-1-947172-04-3. Available at <https://openstax.org/details/anatomy-and-physiology>. Accessed September 2019
2. GBA gene. NIH. Available at <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/GBA>. Accessed September 2019