

## DECLARAÇÃO 1

Quem for portador de alterações/mutações genéticas para doenças terríveis, como a Doença de Huntington, deveria estar proibido de ter filhos biológicos. Se quiserem ter crianças, deviam adotá-las.

CONCORDAMOS  
TOTALMENTE

DISCORDAMOS

### DOENÇA DE HUNTINGTON

(Mutação dominante)

Afeta o sistema nervoso central. Caracteriza-se por movimentos descoordenados (ao andar, movimentos involuntários), perda de memória, alterações temperamentais, levando à morte. É uma doença irreversível, para a qual existem vários tratamentos dos sintomas, mas ainda não existe cura. Os sintomas surgem geralmente entre os 30 e 50 anos de idade, com alguma variabilidade. Uma criança cujo pai ou mãe tenha a Doença de Huntington tem 50% de probabilidade de vir a sofrer da mesma doença.

#### **Possibilidade de teste genético:**

Existem testes genéticos para a Doença de Huntington - informam se a pessoa possui ou não a mutação, mas não dão qualquer indicação sobre a idade na qual os primeiros sintomas se manifestarão. Existe também a possibilidade de os pais serem testados, caso existam casos de Doença de Huntington na família, ou se o desejarem.

## DECLARAÇÃO 2

Todos os testes genéticos pré-natais e pré-implantatórios deviam ser proibidos. As pessoas deveriam aceitar e amar as crianças tal qual nascem.

CONCORDAMOS  
TOTALMENTE

DISCORDAMOS

### DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL

Exame genético feito a células do feto, para a detecção de alterações bioquímicas, cromossômicas ou de genes. As células fetais são obtidas a partir do líquido amniótico, da placenta ou do cordão umbilical.

### DIAGNÓSTICO PRÉ-IMPLANTATÓRIO

Exame genético feito como complemento do processo de procriação médica assistida (isto é, fertilização in vitro), como forma de identificar embriões que possam transportar uma mutação genética associada a uma doença grave. Estes embriões, assim identificados, não são implantados no útero da mulher.

## DECLARAÇÃO 3

Os bancos e seguradoras não deveriam ter acesso à nossa informação genética, pois não iriam conceder empréstimos ou seguros a quem poderá adoecer gravemente ou até morrer.

CONCORDAMOS  
TOTALMENTE

DISCORDAMOS

- Em relação a esta declaração, pensem também na situação em que as pessoas, sabendo que têm uma doença genética, fazem seguros de vida. A uma escala global, será isto justo e sustentável para as companhias de seguros?
- Pensem também com quem partilhariam a vossa informação genética. Por exemplo, se um teste genético mostra que têm uma predisposição para o cancro da mama, ou que são portadores do gene da fibrose cística. Contariam a quem? Pais, irmãos, namorado/a, amigos, médico, professores?

## DECLARAÇÃO 4

Tenho 15 anos e o meu pai tem a Doença de Huntington. Ele não quer que eu faça o teste genético, mas eu quero. Tenho o direito a fazer essa escolha.

CONCORDAMOS  
TOTALMENTE

DISCORDAMOS

### DOENÇA DE HUNTINGTON

(Mutação dominante)

Afeta o sistema nervoso central. Caracteriza-se por movimentos descoordenados (ao andar, movimentos involuntários), perda de memória, alterações temperamentais, levando à morte. É uma doença irreversível, para a qual existem vários tratamentos dos sintomas, mas ainda não existe cura. Os sintomas surgem geralmente entre os 30 e 50 anos de idade, com alguma variabilidade. Uma criança cujo pai ou mãe tenha a Doença de Huntington tem 50% de probabilidade de vir a sofrer da mesma doença.

#### **Possibilidade de teste genético:**

Existem testes genéticos para a Doença de Huntington - informam se a pessoa possui ou não a mutação, mas não dão qualquer indicação sobre a idade na qual os primeiros sintomas se manifestarão. Existe também a possibilidade de os pais serem testados, caso existam casos de Doença de Huntington na família, ou se o desejarem.

## DECLARAÇÃO 5

O meu marido teve um irmão que morreu com Fibrose Cística (FC). Agora que decidimos ter filhos, o meu marido quis fazer um teste para detetar se é ou não portador da mutação para a FC. Infelizmente, o resultado foi positivo e agora pede-me que faça o teste também. Se eu for portadora, o nosso filho pode nascer com a doença. Prefiro não saber e aceitar os riscos.

CONCORDAMOS  
TOTALMENTE

DISCORDAMOS

### FIBROSE CÍSTICA (FC)

(Autossômica recessiva)

Causa uma anormal produção das proteínas responsáveis pelo movimento de cloreto de sódio de e para as células. Como resultado, órgãos como o pâncreas, pulmões e intestino ficam obstruídos com um muco espesso o que provoca sérias dificuldades na respiração e digestão, logo dores horríveis. Depende da severidade dos sintomas mas normalmente uma pessoa com FC morre aos 25-30 anos. Existem vários tratamentos para controlar os sintomas mas não há uma cura. Uma criança cujos pais sejam portadores do gene mutado, tem 25% de probabilidade de vir a sofrer da doença. Existe 50 % de probabilidade de ser apenas portador sem nunca se manifestar a doença. Aproximadamente, 1 em cada 25 pessoas de descendência europeia é portadora da mutação para a FC.

#### **Possibilidade de teste genético:**

Existem testes genéticos para rastreio da Fibrose Cística em recém-nascidos. Existe também a possibilidade de pessoas com familiares afetados efetuarem um teste genético para detetar a mutação. Também podem fazer-se testes pré-natais para rastrear a presença de da Fibrose Cística.

## DECLARAÇÃO 6

Todos os recém-nascidos deveriam ser rastreados para a Distrofia Muscular. Nesse sentido, os pais que tivessem um filho com esta terrível doença ficariam informados antes de terem mais filhos. Se houver risco de transmissão do gene mutado, os pais podem recorrer a processos de procriação médica assistida, por seleção de embriões.

CONCORDAMOS  
TOTALMENTE

DISCORDAMOS

### **DISTROFIA MUSCULAR**

(recessiva, ligada ao X)

Leva a uma deterioração das células e fibras musculares provocando fraqueza crónica e gradual dos músculos esqueléticos. Os sintomas iniciam-se bem cedo, entre 1 a 3 anos de idade levando à morte por volta dos 20 anos de idade. Esta é uma doença ligada ao cromossoma X, o que significa que as mulheres nunca manifestam a doença podendo apenas ser portadoras; rapazes que herdem o gene mutado manifestam sempre a doença.

### **Possibilidade de teste genético:**

Os rapazes podem fazer testes para a Distrofia Muscular, de duas formas: através da análise dos níveis de criatina cinase no sangue ou através de teste genético. Também é possível efetuar um teste pré-natal assim que se saiba o sexo do bebé.