

## Nova era da medicina genômica

A importância do conhecimento na área de genética para a compreensão das enfermidades humanas tem crescido de modo geométrico nos últimos anos. As informações emergentes sobre a estrutura do DNA, a organização dos cromossomas, o funcionamento dos genes as complexas interações entre eles e com os fatores ambientais, sintetizados de forma emblemática no Projeto Genoma Humano, têm atraído um interesse cada vez maior dos médicos para o campo da genética.

As doenças genéticas costumam ser classificadas como cromossômicas, mendelianas e multifatoriais. As doenças cromossômicas, relacionadas com alterações no número ou na estrutura dos cromossomos, eram consideradas quase completamente conhecidas, até que técnicas recentes de citogenética molecular inundaram a área com novas informações e novas dúvidas. As doenças mendelianas (ou monogênicas), individualmente raras, mas que em seu conjunto incluem mais de 10 mil traços distintos, representam um desafio mesmo para o médico especialista. Mas é no campo das doenças multifatoriais, que inclui as doenças humanas mais comuns, que está a maior dificuldade de entendimento, em função da complexa e variável interação entre os fatores genéticos e ambientais.

Deve-se destacar a importância cada vez mais reconhecida dos fatores genéticos no câncer, decorrente dos avanços recentes na citogenética e no mapeamento e seqüenciamento de oncogenes e de genes supressores de tumor, permitindo prever, para um futuro muito próximo, novas e eficazes abordagens para tratamento e prevenção das neoplasias.

O estudo das função e da estrutura das mitocôndrias (que tem um genoma próprio, independente do localizado no núcleo) revelou nos últimos anos que as doenças mitocondriais (muitas herdadas de modo não mendeliano exclusivamente a partir da linhagem genética materna) podem se refletir em alterações de qualquer órgão ou tecido, geralmente com predominância do cérebro, músculo cardíaco e esquelético (encefalomiocardiopatias).

de defeitos congênitos, diagnóstico pré-natal, diagnóstico de doenças genético-metabólicas), concluindo com um artigo sobre a nova técnica de tratamento de doenças que representa uma das grandes promessas da medicina para os próximos anos (terapia gênica).

O Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, que abriga os autores dos artigos deste fascículo, é provavelmente o mais completo centro do gênero da América Latina, oferecendo de forma integrada assistência clínica a pacientes ambulatoriais e internados, técnicas laboratoriais para diagnóstico citogenético, bioquímico e molecular de doenças genéticas, programas de diagnóstico pré-natal, informação teratogênica, monitoramento de defeitos congênitos e genética do câncer, disponibilizando um programa de formação de recursos humanos que inclui estágios para acadêmicos e graduados, residência em genética médica, mestrado e doutorado, bem como atividades de educação continuada e um programa de divulgação para a comunidade.

**Moacir Wajner**  
**Roberto Giugliani**  
***Editores Associados***