



“Alterações do material genético – alguns exemplos”

Albinismo

O Albinismo caracteriza-se pela ausência parcial ou total do pigmento melanina na pele, no cabelo e nos olhos. Um indivíduo ou um animal albino é incapaz de fabricar melanina, que dá cor à pele e protege da radiação ultravioleta.

Diferentes alterações nos genes podem provocar albinismo, como por exemplo, a ausência de alguma das enzimas sintetizadoras da melanina ou a incapacidade da enzima para entrar nas células responsáveis pela pigmentação e de transformar o aminoácido tirosina em melanina.

A doença tem origem num bloqueio incurável da síntese de melanina devido à ausência da enzima tirosinase nos melanócitos, os quais estão, entretanto, presentes em número normal, mas são incapazes de produzir o pigmento.



Os albinos têm dificuldade em ver em locais muito claros e podem sofrer queimaduras por radiação solar. Têm ainda a probabilidade de desenvolverem cancro de pele, se não se protegerem adequadamente.

O albinismo é hereditário e encontra-se condicionado a um gene pouco comum, que origina determinadas características físicas e tem

Copito de Nieve, o único gorila albino do mundo, morreu de cancro de pele.

Hemofilia

A hemofilia caracteriza-se por uma deficiência congénita no processo de coagulação do sangue, de transmissão genética, ligada ao cromossoma X. Esta anomalia manifesta-se exclusivamente em indivíduos do sexo masculino, que se caracteriza por uma ausência ou acentuada carência de um dos factores de coagulação (VIII - Hemofilia A ou IX - Hemofilia B). Por esta razão, a coagulação é lenta ou quase inexistente, provocando hemorragias frequentes, principalmente a nível articular e muscular.



Os principais sintomas desta doença são dores fortes, aumento da temperatura e restrição de movimentos. As articulações mais afectadas costumam ser o joelho, tornozelo e cotovelo.

Os incidentes de sangramento podem ocorrer logo no primeiro ano de vida do paciente sob a forma de equimoses (manchas roxas), que se tornam mais evidentes quando a criança começa a andar e a cair.

A hemofilia é uma deficiência hereditária, tal como a cor dos olhos, do cabelo, o tipo de sangue.

O tratamento da hemofilia consiste na reposição do factor anti-hemofílico. Os pacientes com hemofilia A recebem a molécula do factor VIII, e com hemofilia B, a molécula do factor IX.

Anemia falciforme

A anemia falciforme resulta de uma mutação no gene que codifica a cadeia β da proteína hemoglobina. Esta mutação tem origem na substituição de uma base purínica, na sequência de DNA, por outra, donde resulta a incorporação do aminoácido valina, ao invés do ácido glutâmico, na cadeia β da hemoglobina, provocando a forma falciforme ou de foice e a formação da hemoglobina de anormal (Hb^S – hemoglobina S).



Esta simples modificação na hemoglobina altera gravemente a sua capacidade de transportar oxigénio.

Alguns dos sintomas provocados por esta doença são, a fadiga, a fraqueza, a palidez, défice de concentração e vertigens. Há contudo, alguns sintomas característicos da anemia falciforme aguda, que são provocados pelo aumento da viscosidade sanguínea. Devido a isso pode haver formação de coágulos, nas mais diversas áreas do organismo.

A anemia falciforme não tem tratamento definitivo, principalmente a doença primária. No entanto, é recomendado a ingestão de ácido fólico (necessário à produção de novas hemácias), a existência de uma dieta equilibrada e o evitara de situações que desencadeiem crises. Durante estas, pode ser administrado soro, de forma a diminuir a viscosidade do sangue.



Substituição do Ácido Glutâmico pela Valina, na cadeia β .

Investiga:

Com base nos textos anteriores, sobre cada uma das anomalias, procura informação sobre:

- Incidência;
- Causas;
- Consequências;
- Tratamento.