



Instituto Roberta B Battista

Equilíbrio e Alta Performance
Nos Negócios e na Vida

Importância da Epigenética para a Prevenção de Doenças Hereditárias

A epigenética é uma ciência que estuda as variações do ácido desoxirribonucleico (DNA) para conter a propagação de genes de pai para filho. Este estudo visa compreender a importância da epigenética para a hereditariedade humana e os fatores que causam adversidades entre o biológico, patológico e ambiental.



Instituto Roberta B Battista

Equilíbrio e Alta Performance
Nos Negócios e na Vida

Genética e Hereditariedade

O que é Genética?

A genética estuda a transmissão de características de pais para filhos ao longo das gerações. O termo 'genético' foi cunhado por William Bateson em 1905, derivado da palavra grega 'genesis' que significa crescer ou tornar-se.

O que é Hereditariedade?

É o termo usado para transmissão dos traços de uma geração para a próxima. É devido à hereditariedade que os filhos se parecem com seus pais e explica por que os cães sempre dão à luz filhotes e nunca gatinhos.

Os seres vivos herdam de seus pais as instruções sobre como produzir suas diferentes características. Essas instruções são denominadas genes e estão codificadas na molécula de DNA que constituem os cromossomos. Os genes comandam o funcionamento das células e, assim, determinam as características hereditárias.



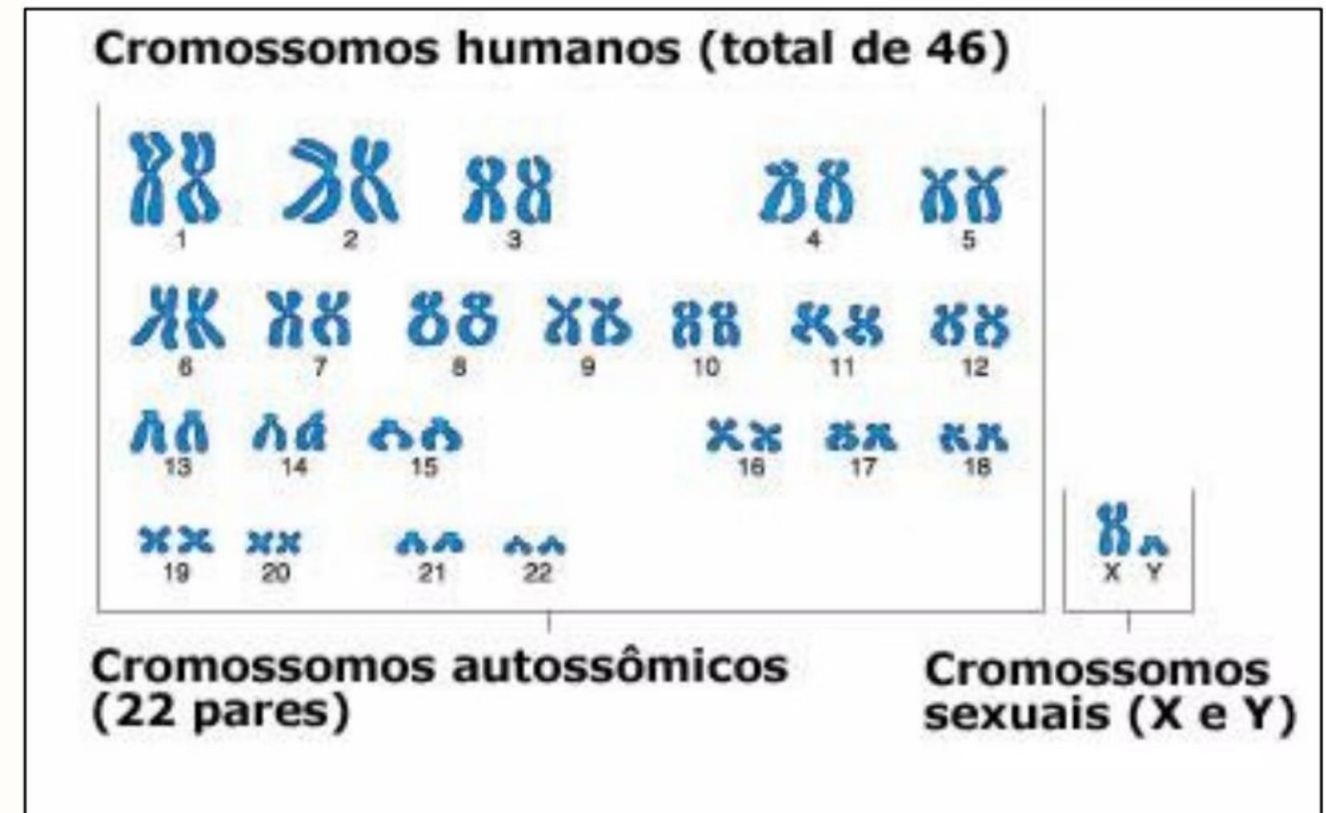
Instituto Roberta B Battista

Equilíbrio e Alta Performance
Nos Negócios e na Vida

Cromossomos e Material Genético

Os caracteres hereditários dos pais vão através dos cromossomos para os filhos. O número e o tipo de cromossomos variam entre as espécies. No ser humano, são 46 cromossomos (23 pares).

Os cromossomos apresentam duas substâncias químicas: as proteínas e os ácidos nucleicos, e são encontrados no DNA. Cada gene apresenta um código específico, que é uma forma de 'instrução' química capaz de controlar características humanas como altura, cor da pele e tipo de cabelo.



23 pares de cromossomos humanos

Um cromossomo abriga diversos genes, dispostos em ordenação linear ao longo de filamentos. Estima-se que cada célula humana possa ter cerca de 20 mil até 25 mil genes.



Instituto Roberta B Battista

Equilíbrio e Alta Performance
Nos Negócios e na Vida

Princípios da Hereditariedade



Lei da Dominância

Na condição heterozigótica do genótipo para um par de alelos, o alelo que se expressa fenotipicamente é dominante e aquele que não consegue se expressar é recessivo.



Lei da Segregação

Afirma que os alelos de um caractere permanecem juntos por muito tempo, mas não se misturam e se separam no momento da gametogênese, de modo que cada gameta recebe apenas um alelo.



Lei da Seleção Independente

Quando mais de um par de caracteres são considerados, os alelos de um caractere podem sofrer qualquer tipo de combinação para dar origem a um fenótipo diferente de ambos os pais.

Os princípios da hereditariedade, estabelecidos no início do século XX, são fundamentais para compreender como as características são transmitidas de geração a geração e como a epigenética pode atuar na prevenção de doenças hereditárias.



Instituto Roberta B Battista

Equilíbrio e Alta Performance
Nos Negócios e na Vida

Epigenética: Conceito e Importância

A epigenética é o estudo de como os comportamentos e ambiente podem causar mudanças que afetam a maneira como os genes funcionam. Ao contrário das alterações genéticas, as alterações epigenéticas são reversíveis e não alteram a sequência de DNA, mas podem alterar a forma como o corpo lê uma sequência de DNA.

Desde a década de 40, a epigenética humana vem sendo essencial e desponta como método preventivo de diversas doenças e mais um recurso da medicina na prevenção de patologias, através da origem do aconselhamento genético.

A expressão gênica se refere à frequência ou quando as proteínas são criadas a partir das instruções dentro dos genes. Embora as alterações genéticas possam alterar qual proteína é produzida, as alterações epigenéticas afetam a expressão gênica para ativar e 'desativar' os genes.

Diferença entre Doenças Genéticas e Hereditárias

Doença Genética

É uma condição que ocorre devido a uma anormalidade no genoma do indivíduo. Pode ser causada por mutações espontâneas ou fatores ambientais e não necessariamente é transmitida aos descendentes.

Doença Hereditária

É uma condição causada por uma mutação de um gene que pode ser caracteristicamente transmitida de uma geração para outra. As condições presentes nos pais também podem ser observadas nos descendentes.

Exemplos de doenças hereditárias incluem síndrome de Down, esferocitose, acondroplasia, hemofilia, anemia falciforme, distrofia muscular, síndrome de Turner, albinismo e galactosemia, entre outras.

Os distúrbios cromossômicos perfazem uma categoria fundamental de doenças genéticas e respondem por uma gama de toda reprodução desperdiçada, bem como nas malformações congênitas, no retardamento mental e desempenha papel fundamental na patogênese cancerígena.



Instituto Roberta B Battista

Equilíbrio e Alta Performance
Nos Negócios e na Vida

Mecanismos Epigenéticos

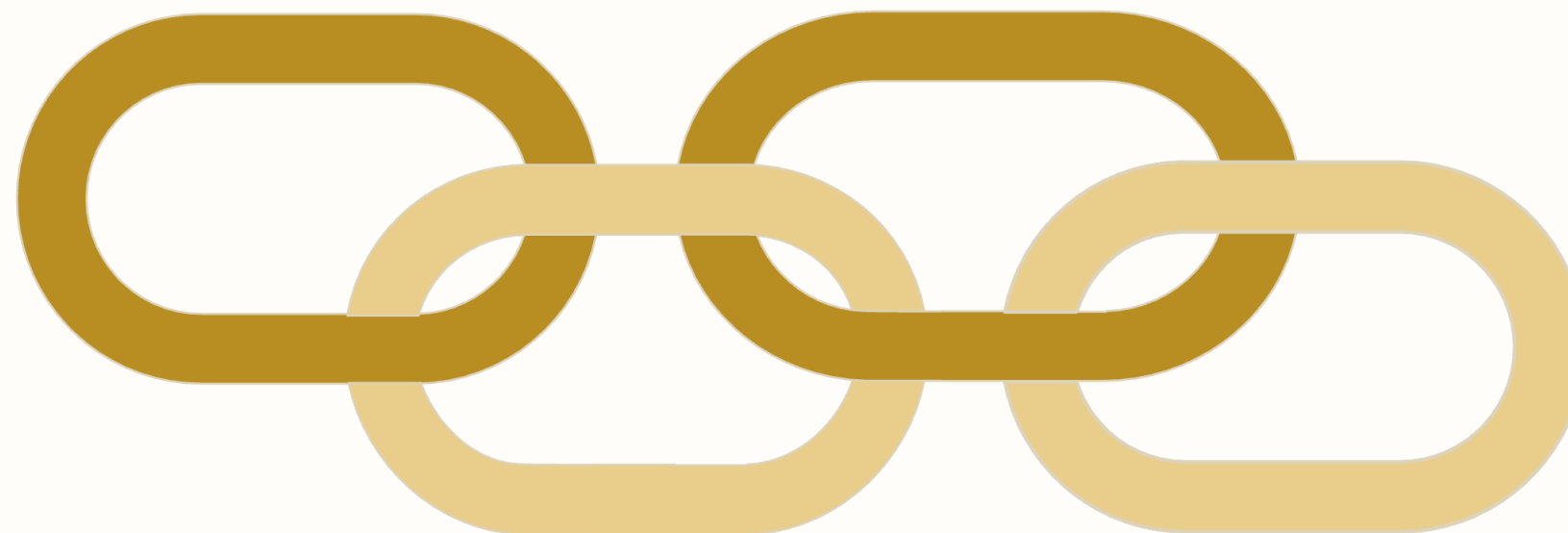


Instituto Roberta B Battista

Equilíbrio e Alta Performance
Nos Negócios e na Vida

Metilação do DNA

RNAs não Codificantes



Modificações de Histonas

Regulação da Expressão

A metilação do DNA é o mecanismo epigenético mais amplamente estudado. Esta modificação do DNA é encontrada em resíduos da citosina predominantemente no dinucleotídeo CpG. Sua presença foi correlacionada com o silenciamento de genes e ativação, dependendo de onde se acumula no genoma.

Nas últimas décadas, a definição de epigenética tem se expandido com o reconhecimento de que vários processos moleculares são dinâmicos e podem integrar sinais intrínsecos e extrínsecos ao genoma, facilitando a adaptação de um organismo ao seu ambiente através de mudanças sustentadas na expressão gênica.



Instituto Roberta B Battista

Equilíbrio e Alta Performance
Nos Negócios e na Vida

Benefícios da Epigenética na Prevenção de Doenças

1

Infecções

A epigenética ajuda a compreender como germes podem alterar o sistema imunológico. Por exemplo, o *Mycobacterium tuberculosis* pode causar alterações nas histonas de células imunológicas, resultando na desativação do gene IL-12B, enfraquecendo o sistema imunológico.

2

Câncer

Estudos epigenéticos descobriram que certas mutações tornam a pessoa mais propensa a desenvolver câncer. O aumento da metilação do DNA que resulta na diminuição da expressão do gene BRCA1 aumenta o risco de câncer de mama e outros tipos.

3

Nutrição na Gravidez

O ambiente e o comportamento de uma mulher durante a gravidez, incluindo alimentação e atividade física, podem mudar a epigenética do bebê. Algumas dessas mudanças podem permanecer por décadas e podem tornar a criança mais propensa a contrair certas doenças.

A epigenética também contribui para a compreensão e tratamento de transtornos neuropsiquiátricos como esquizofrenia, transtorno bipolar, depressão, transtorno de estresse pós-traumático, ansiedade, transtorno por uso de substâncias e autismo.

Avanços e Desafios na Epigenética

O estudo dos efeitos epigenéticos transgeracionais ainda está no início e muito trabalho será necessário para fornecer evidências sólidas para os mecanismos propostos. É um campo de pesquisa desafiador, dadas as dificuldades no desenho do estudo, duração dos experimentos e desafios técnicos.

Um marco na epigenética é o desenvolvimento de métodos para manipular certas modificações epigenéticas com alta especificidade. O projeto de drogas que podem interferir especificamente na metilação do DNA sem induzir mutações pontuais seria altamente desejável.



Instituto Roberta B Battista

Equilíbrio e Alta Performance
Nos Negócios e na Vida



Para avançar significativamente na compreensão dos efeitos epigenéticos transgeracionais em transtornos complexos, será necessária uma colaboração substancial entre especialistas de várias áreas, incluindo biomedicina reprodutiva, biomedicina de desenvolvimento e neurociências.



Instituto Roberta B Battista

Equilíbrio e Alta Performance
Nos Negócios e na Vida

Considerações Finais



Avanço Científico

A epigenética representa um avanço nas pesquisas relacionadas à metilação do DNA e à possibilidade de reverter o quadro de doenças hereditárias com mudanças no estilo de vida, eventos ambientais e/ou comportamentais.



Papel da Biomedicina

A biomedicina exerce papel fundamental no avanço da atuação da epigenética para a prevenção e cura de doenças hereditárias, desenvolvendo pesquisas que venham intervir nas doenças e no alcance de cura.



Perspectivas Futuras

A epigenética é uma ciência que pode auxiliar na pesquisa de novas tecnologias e substâncias para a cura e/ou prevenção de doenças hereditárias, abrindo caminho para tratamentos personalizados e medicina preventiva.

Conclui-se que a epigenética oferece uma nova perspectiva sobre como podemos influenciar nossa saúde e a de gerações futuras, destacando a importância de fatores ambientais e comportamentais na expressão de nossos genes. O estudo deixa evidente a necessidade de mais publicações científicas na área, por estar na fase inicial das descobertas e muito tem a ser feito em prol da saúde mundial.