

ROTOCOLO DE TESTE PREDITIVO PARA INDIVÍDUOS SOB RISCO DE DOENÇAS HEREDODEGENERATIVAS

BITTAR Maria Fernanda Ribeiro; FERREIRA Juliana de Jesus Guimarães;
FRANÇA JR Marcondes Cavalcante

Maria Fernanda R Bittar
Coordenadora de pesquisa – CPC UNICAMP
Tessália Vieira de Camargo 126
Cidade Universitária
Campinas – SP – 13083-887
19 35218036
febittar@unicamp.br

A detecção de indivíduos saudáveis que poderão desenvolver uma doença hereditária no futuro é o objetivo dos Testes Preditivos (TP), que podem ser realizados para doenças como câncer, doenças cardíacas e neurodegenerativas. É realizado em indivíduos assintomáticos, familiares de indivíduos sintomáticos que tiveram o diagnóstico molecular confirmando a presença de uma variação genética específica, que implica em questões éticas, psicológicas e sociais muito particulares. Dados anatomopatológicos e de imagem indicam que quando os pacientes de doenças neurodegenerativas manifestam os primeiros sintomas, já houve uma perda maciça de neurônios. Nestas doenças existe um período pré-sintomático em que há dano neuronal passível de detecção através de neuroimagem ou outros biomarcadores, mas ainda sem produzir sintomas clínicos. Muitos estudos estão sendo realizados mundialmente nessa perspectiva. As doenças aqui abordadas são de início tardio e formam um quadro bastante complexo. Para a realização de qualquer TP deve existir um protocolo organizado e estruturado para aconselhamento, avaliação e acompanhamento psicossocial pré e pós-teste, realizado por uma equipe multiprofissional capacitada. É fundamental a capacidade do participante de consentir, de tomar uma decisão autônoma sobre o conhecimento dessa informação. Nosso objetivo é implantar um protocolo de TP no ambulatório de neurogenética do HC UNICAMP. Para isso organizamos um protocolo considerando as recomendações do PROJETO DIRETRIZES - TESTES PREDITIVOS da AMB. Até o momento foram incluídos 15 participantes sendo que 1 não realizou o TP devido a motivação de suicídio, 4 não querem saber o resultado e 90 % acreditam em um resultado negativo para a doença.

Palavras-chave: Teste preditivo; neurodegenerativas e consentimento.