

Novo teste pode diagnosticar doenças genéticas em recém-nascidos

04/10/2012 - Um estudo publicado na revista Science Translational Medicine descobriu uma nova tecnologia de sequenciamento de genomas capaz de diagnosticar em apenas alguns dias doenças genéticas em recém-nascidos que estão na Unidade de Tratamento Intensivo (UTI) de hospitais.

Siga o [CIÊNCIAemPAUTA](#) no twitter. Curta nossa página [CIÊNCIAemPAUTA](#) no Facebook!

O novo teste poderia diminuir o tempo levado para o diagnóstico de doenças, iniciar tratamentos disponíveis o quanto antes e diminuir a ansiedade dos pais dos bebês. Antes da pesquisa, um teste normal levaria mais de uma semana para apresentar um resultado.

Chamada de SSAGA, a tecnologia permite qualquer médico de ordenar um teste genômico complexo em apenas alguns cliques. Após coletar uma amostra de sangue (uma gota) e extrair o DNA do bebê, médicos podem descobrir se a criança apresenta alguma condição genética. Os computadores mapeiam cerca de 7,5 mil genes e doenças genéticas (que normalmente não são conhecidas dos especialistas). Depois disso, o sistema busca mudanças no código do DNA que explicam a doença.

O processo inteiro é feito em mais ou menos dois dias e é ideal para ser usado na UTI neonatal. Os pesquisadores fizeram um diagnóstico definitivo em três dos quatro bebês testados com a nova técnica. Um resultado apresentado tão rapidamente pode fazer uma diferença dramática para a saúde dos recém-nascidos.

Existem cerca de 500 doenças genéticas para cada tratamento. A Fenilcetonúria (PKU, na sigla em inglês), por exemplo, é uma doença genética que afeta bebês recém-nascidos e causa deficiência intelectual e convulsões. Se diagnosticada e tratada cedo, permite que a criança tenha um desenvolvimento mental normal.

Agora, a equipe de pesquisadores planeja ampliar o teste para cem ou mais bebês para destacar os benefícios, custos e problemas exatos do processo. Os cientistas também acreditam que podem diminuir

o tempo total de testes de 50 para 36 horas até o fim do ano.

Fonte: Terra