

Genetics: an essential tool for the pediatrician of the 21st century

Genética: uma ferramenta indispensável para o pediatra do século XXI



Magda Lahorgue Nunes¹



Roberto Giugliani²

O impacto da genética na medicina, que não era ainda vislumbrado de modo muito claro quando Watson e Crick descreveram a estrutura do DNA em 1953, foi se tornando progressivamente mais visível ao longo dos 50 anos seguintes, com os diversos marcos que foram sendo estabelecidos nessa área, destacando-se a descoberta do código genético, o estabelecimento de técnicas para manipulação do material genético e a decifração da sequência do genoma humano, completado em 2003.

Uma quantidade significativa de informação vem sendo progressivamente gerada, e a imensa maioria dos periódicos médicos vem sendo tomada por artigos que abordam os fatores genéticos da doença e/ou utilizam ferramentas genéticas para a sua compreensão, diagnóstico ou tratamento, com impacto direto na atividade do médico clínico.

A necessidade de compreender essas novas informações já é necessária não apenas para o geneticista, mas também para o especialista e mesmo para o pediatra geral, uma vez que já está chegando a hora em que essa "revolução genética" começa a ter impacto sobre o processo diagnóstico a ser

conduzido, as condutas terapêuticas a serem tomadas e o aconselhamento a ser prestado à família envolvida.

Outro aspecto que diz muito a respeito do impacto do desenvolvimento da genética na prática médica, e principalmente na do pediatra, é a relevância das informações obtidas em um paciente para todo o núcleo familiar, o que gera novas questões éticas que precisam ser discutidas.

Este suplemento não pretende abordar o conjunto das mais de 5.000 doenças genéticas hoje conhecidas, mas sim trazer para o pediatra alguns exemplos relevantes sobre a repercussão das novas tecnologias genéticas para a prática clínica, traçando um panorama resumido das mudanças recentes que estão ocorrendo na maneira de enfrentar as doenças, decorrentes dos avanços na genética.

Foram escolhidos temas que são muito presentes na prática clínica do pediatra e autores com experiência nos temas selecionados. Os textos foram redigidos não somente com o objetivo de atualizar o pediatra nos avanços da genética, mas também de orientar sobre o que já é possível levar deste conjunto de novas informações para a atividade do dia-a-dia.

Boa leitura!

1. MD, PhD. Associate professor, Faculdade de Medicina, Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul (PUCRS), Porto Alegre, RS.

2. MD. Assistant professor, Center for Pediatric Sleep Disorders, Department of Developmental Neurology and Psychiatry, Faculty of Medicine, Sapienza University, Rome, Italy.

Não foram declarados conflitos de interesse associados à publicação deste editorial.

Como citar este artigo: Nunes ML, Giugliani R. Genetics: an essential tool for the pediatrician of the 21st century. J Pediatr (Rio J). 2008;84(4 Suppl):S1.

doi:10.2223/JPED.1827