

# Investigando a desordem genética

*Centro de Estudos do Genoma Humano vai investigar doenças genéticas e ampliar atendimento a famílias*

O Centro de Estudos do Genoma Humano formou-se a partir da experiência de um grupo de pesquisadores do Instituto de Biociências da Universidade de São Paulo (USP) que, há 30 anos, se dedica ao estudo de doenças genéticas e ao

ção genótipo-fenótipo, ampliando o diagnóstico de certeza de muitas doenças e reforçando o atendimento à população. “Sempre fizemos a integração entre a pesquisa e o aconselhamento genético”, sublinha Mayana Zatz, diretora.

Com o apoio da FAPESP, o Centro de Estudos do Genoma Humano

ferentes, por conta dos genes modificadores, que precisam ser identificados”, exemplifica a diretora do Centro.

Os pesquisadores do Centro realizarão, ainda, investigações na linha da antropologia humana, com o objetivo de conhecer as variações das bases genéticas em diferentes grupos étnicos que formam a população brasileira. Os estudos incluem desde a genética comparativa, já realizada em pequena escala no Instituto de Biociências, até análises evolutivas, como a identificação de semelhanças entre genes humano e animal, explica Mayana Zatz.

O Centro de Estudos do Genoma Humano está instalado num prédio recém-inaugurado, construído com financiamento federal do Pronex, que reúne laboratórios de pesquisas e salas de atendimento ligados em rede a um anfiteatro, onde serão realizados cursos, em diversos níveis, para alunos da área de ciências médicas, médicos, profissionais da área de saúde, professores e estudantes de segundo grau, assim como para jornalistas especializados.

O programa de difusão das pesquisas em genética humana inclui, ainda, a produção de vídeos e *softwares*, assim como um jornal com informações científicas e um sumário das atividades educacionais desenvolvidas pelo Centro.

Os avaliadores internacionais responsáveis pela classificação da proposta consideraram o plano de trabalho “ambicioso”, mas importante para o desenvolvimento da pesquisa genética no País. O programa de educação e difusão foi considerado um dos principais desafios do projeto. “O plano de difusão é importante, pode ser factível e está perfeitamente conectado à pesquisa básica”, afirmou um dos especialistas.



EDUARDO CÉSAR

Mayana: programa de difusão das pesquisas será feito por meio de vídeos e *softwares*

aconselhamento de famílias. Desde os anos 70, ainda sem os recursos da moderna tecnologia, o grupo ganhou respeito internacional ao detectar alterações de cromossomos na síndrome de Down e as mudanças bioquímicas na distrofia de Duchenne. Essa posição de destaque na comunidade científica foi reforçada na década de 80, quando, já com o apoio da biologia molecular, o grupo desenvolveu estudos de correla-

ção genótipo-fenótipo, ampliando o diagnóstico de certeza de muitas doenças e reforçando o atendimento à população. “Sempre fizemos a integração entre a pesquisa e o aconselhamento genético”, sublinha Mayana Zatz, diretora. Com o apoio da FAPESP, o Centro de Estudos do Genoma Humano vai ampliar as pesquisas sobre a desordem genética, por meio de mapeamento, clonagem e identificação de proteínas responsáveis por doenças, e reforçar o acompanhamento de famílias pela identificação de situações de risco, aconselhamento genético e diagnóstico pré-natal. “Numa mesma família, pessoas com a mesma mutação patogênica num gene, o que altera a proteína, podem ter quadros clínicos completamente di-