



FUNDAÇÃO CALOUSTE GULBENKIAN

Instituto Gulbenkian de Ciência

## 2003 - CELEBRANDO A DUPLA HÉLICE 50 ANOS DA DESCOBERTA DA DUPLA HÉLICE DO ADN

### O que é o ADN?

A sigla ADN é a abreviatura de Ácido DesoxirriboNucleico. É no ADN que está contida toda a nossa informação genética, sob a forma de **genes**. A forma como cada um de nós é resulta da interacção dos nossos genes com o ambiente que nos rodeia, desde o momento em que somos concebidos até à morte.

### Como é constituído o ADN?

O ADN é constituído por quatro tipos de “tijolos” básicos (nucleótidos) que se associam de uma forma específica, formando uma cadeia dupla: adenina (A), guanina (G), timina (T) e citosina (C). É possível ler a cadeia de ADN, obtendo-se uma sequência de letras, como por exemplo, ATGATTCTGTAGCCTGATCCC. À sequência completa do ADN de cada célula chama-se o **genoma**.

Cada conjunto de três nucleótidos (também chamados bases) codifica um aminoácido, a unidade constituinte das proteínas. Quando existem erros na cadeia do ADN (mutações), poderão ser incorporados aminoácidos errados na proteína, e esta deixará de funcionar correctamente – daqui resultam as doenças, como, por exemplo, o cancro. Muitas vezes os erros no ADN são transmitidos de pais para filhos – daqui resultam as **doenças hereditárias**.

### Qual a estrutura do ADN?

O ADN tem a forma de um escadote enrolado, ou seja, de uma **hélice dupla** em que os degraus são formados por pares de bases ligadas entre si. A sua estrutura foi proposta há precisamente 50 anos por James Watson e Francis Crick em Cambridge, Inglaterra. A descoberta da estrutura do ADN abriu o caminho para se compreender como é que a informação genética é transmitida de pais para filhos, ou de uma célula para outra, isto é, como funciona

a hereditariedade. Hoje em dia, esta descoberta tem um impacto em muitas áreas da vida moderna, tais como a **saúde e a medicina, a reprodução, a alimentação, a longevidade, o ambiente e a indústria.**

A imagem da dupla hélice do ADN tornou-se também num ícone, utilizada por cientistas, artistas e organizações políticas, de tal modo que hoje é considerada a Mona Lisa da ciência.

## Onde se encontra o ADN?

Todos os seres vivos têm ADN, desde os vírus que nos infectam até às batatas e o bacalhau que comemos. Também os lírios do campo, as borboletas e os pintassilgos têm ADN e genes.

Em todos os seres vivos, o ADN está contido no núcleo das células. Todas as células do nosso corpo contêm o mesmo ADN. O diâmetro médio do núcleo de uma célula é de 0.005mm (5000 vezes mais pequeno que a cabeça de um alfinete) e cada célula tem cerca de 2 metros de ADN!!! Este ADN todo só cabe no núcleo porque está muito enrolado e compactado, nos **cromossomas**. O ADN de cada um de nós chegaria ao Sol e regressaria à Terra 500 vezes!

## O que ganhámos com o ADN?

### Medicina

Há milhares de **doenças hereditárias** diferentes. Resultam de defeitos nos genes, muitos dos quais agora conhecemos. Sabemos detectar esses defeitos antes da nascença e temos esperança de os poder corrigir dentro de algum tempo, utilizando a **terapia génica**.

Os **testes genéticos** permitem prever as doenças genéticas a que um indivíduo está mais sujeito e preveni-las a tempo. A amniocentese é um exemplo de um teste genético pré-natal que é muito usado para detectar se um bebé irá sofrer o síndrome de Down, mais conhecido como mongolismo, e que resulta da duplicação do **cromossoma 21**.

Outras doenças genéticas (mentais, neurológicas, reumáticas, cardíacas, alérgicas...) aparecem por influência de uns 10 ou 20 genes que só agora começamos a conhecer. Também estas podem ser previstas e prevenidas a tempo. Por exemplo, se na sua família

existem vários casos de doenças cardiovasculares, é provável que tenha uma predisposição genética para esta doença, que pode ser quantificada por um teste genético. Com esta informação, poderá optar por um modo de vida que contrarie esta predisposição e assim reduzir a susceptibilidade para a doença.

Já considerou a hipótese de realizar um teste genético para saber qual a probabilidade de contrair cancro da mama, ou do cólon? O cancro aparece por alteração em genes que já vamos conhecendo e, portanto, torna-se mais fácil detectá-lo mais precocemente e desenhar estratégias para o curar. Hoje já curamos quase metade dos tipos de cancro.

Nos países desenvolvidos, resolvemos o problema das doenças infecciosas, como a poliomielite e a varíola. Identificámos e combatemos eficazmente os agentes dessas doenças (vírus, bactérias e parasitas), e conseguimos até detectar rapidamente os agentes das novas doenças que vão surgindo, como a doenças da vacas loucas, o Ébola e a pneumonia atípica.

Aprendemos a fazer **engenharia genética**, o que nos permite hoje produzir novas vacinas mais eficazes e com menos riscos, mais e melhores medicamentos contra vírus, bactérias e parasitas e mais e melhores alimentos.

Também através da engenharia genética produzimos insulina artificial para os diabéticos, coagulantes para os hemofílicos e hormonas para doenças do sangue - limpos e sem vírus infecciosos, como eram há bem pouco tempo!

Agora que o **genoma humano** está sequenciado, um dia cada um de nós terá os seus próprios medicamentos personalizados, adaptados ao ADN de cada um, sem efeitos secundários.

Esperamos um dia poder utilizar as **células estaminais** e/ou o processo de **clonagem terapêutica** para produzir células de um certo tipo que substituam as células danificadas ou ausentes em várias doenças, como a diabetes e a doença de Parkinson. Estes dois tipos de metodologias prometem revolucionar o modo como tratamos as doenças genéticas, mas estão ainda numa fase experimental.

## Reprodução

As técnicas de **fertilização in vitro (FIV)** permitem que hoje muitos casais inférteis possam ter filhos. Aliado à FIV está o **diagnóstico genético preimplantatório**, que permite detectar, nos embriões, erros no ADN que causam doenças, reduzindo-se assim a probabilidade de a criança nascer com uma doença genética. Este diagnóstico não pode, contudo, ser usado para excluir embriões com características estéticas e sociais não desejadas, como por exemplo, cor dos olhos, sexo ou inteligência.

## Longevidade

É a capacidade de um ser vivo viver mais anos do que a esperança de vida estabelecida. Agora que conhecemos o genoma humano será que vamos descobrir a "Fonte da Juventude"? Estudos elaborados na mosca da fruta e numa espécie de lombrigas já identificaram certos genes responsáveis pelo prolongamento da longevidade. Resta agora continuar estes estudos de forma a descobrir como se impede o envelhecimento das células e como se reparam os estragos naturais das células velhas.

## Impressões digitais genéticas

Tal como as impressões digitais nos dedos, as impressões digitais genéticas são padrões únicos de fragmentos de ADN que são específicos para um indivíduo.

Podemos identificar uma pessoa desconhecida a partir do ADN numa amostra minúscula de cabelo, de unhas, e até de pele ou numa gota de sangue ou de sêmen. Estas impressões digitais genéticas trouxeram já uma grande ajuda à polícia na identificação de criminosos, e muitos soldados mortos em guerras têm sido identificados a partir do seu ADN.

Através deste método de identificação também já se pode dar a certeza da paternidade de uma criança, o que antigamente dificultava muitos processos judiciais.

As impressões digitais genéticas também têm sido utilizadas para identificar espécies de pássaros exóticos importados ilegalmente.

Para saber mais:

<http://www.dnfiles.org/resources/res05.html>

## Alimentação

Através da engenharia genética é agora possível produzir alimentos mais baratos, mais energéticos e mais resistentes a pragas e à

seca, sem poluir o ambiente nem gastar tanta água. Estes alimentos **geneticamente modificados** podem salvar da fome milhares de pessoas e contribuem para um melhor ambiente.

Para saber mais:

<http://www.dnfiles.org/resources/res02.html#cat2>

## **Ecologia**

O ADN é uma importante ferramenta para se salvarem espécies de animais e de plantas em perigo de extinção e mesmo para se trazerem de volta algumas que tenham desaparecido recentemente.

O ADN traz a possibilidade de se criarem novas bactérias geneticamente modificadas que sejam capazes de limpar o ambiente de toxinas nocivas, pois decompõem resíduos orgânicos (nocivos para o ambiente) e transformam-nos em água e dióxido de carbono.

Para saber mais:

<http://www.dnfiles.org/about/pgm10/index.html>

## **Evolução**

O estudo do ADN, e a determinação do genoma humano, em particular, trouxeram novas luzes ao estudo da evolução da espécie humana: confirmou a teoria de evolução de Darwin e colocou o Homem ao mesmo nível dos outros seres vivos pois mostrou que somos todos da mesma natureza – homens, animais, plantas e micróbios. As diferenças residem apenas na forma como o código genético de cada ser vivo é lido.

Assim, estamos mais perto da resposta a questões como “de onde viemos?” ou “porque somos o único animal racional à face da Terra?”, porque é mais fácil determinar exactamente quando e como divergimos dos macacos há 25 milhões de anos.

Para saber mais:

<http://www.n2.net/prey/bigfoot/hominids/genes.htm>  
<http://www.dnfiles.org/resources/res05.html#cat1>

## Questões éticas

O avanço do conhecimento na área da genética trouxe novos dilemas à nossa sociedade e o aparecimento de muitas questões: poderão os patrões das empresas usar testes genéticos para recrutar novos trabalhadores? Ou, será que podemos informar uma pessoa jovem que é portadora de um gene que lhe causará uma doença mortal incurável na meia idade? E as companhias de seguros, poderão elas ter acesso a esta informação? Os pais deveriam poder escolher o sexo e a inteligência dos seus filhos? Devemos permitir a utilização de embriões produzidos in vitro para experiências de clonagem terapêutica que poderão salvar milhares de doentes de diabetes?

Muitas destas perguntas são muito difíceis de responder, se não impossíveis, e por esta razão existem organizações especiais constituídas por pessoas ligadas a vários sectores da sociedade, como advogados, economistas, gestores, médicos e cientistas, que analisam e ponderam todas as evidências de forma a não tornar incompatível, logo á partida, a relação entre os cientistas e a sociedade.

Para saber mais:

<http://www.counterbalance.org/genetics/index-topics.html>

<http://www.dnfiles.org/resources/res07.html#cat2>

<http://www.genome.gov/page.cfm?pageID=10001618>

<http://www.genetics-and-society.org/portugues/desafio.html>

[http://www.bbc.co.uk/portuguese/ciencia/030227\\_dnamtc.shtml](http://www.bbc.co.uk/portuguese/ciencia/030227_dnamtc.shtml)

## **Glossário:**

### **alimentos geneticamente modificados**

Alimentos cujo código genético foi alterado para melhorar uma dada característica.

### **células estaminais**

São células não especializadas que se dividem durante longos períodos de tempo, e que, quando sujeitas a determinadas condições, transformam-se em vários tipos de células, por exemplo, células do coração ou células do pâncreas, produtoras de insulina. Estão espalhadas pelo corpo, tanto em adultos como em embriões, onde são mais abundantes.

### **clonagem**

O termo clonagem refere-se ao processo pelo qual se geram clones. Clones são grupos de células ou de indivíduos geneticamente iguais, ou seja, com códigos genéticos idênticos. Por exemplo, os gémeos verdadeiros são clones.

Falamos de clonagem animal ou humana leva-nos já a um processo mais complexo de engenharia genética, cujo caso mais conhecido é o da ovelha Dolly. Este tipo de clonagem consiste em transferir o núcleo de uma célula (que contém a informação genética) do indivíduo que se quer clonar (ou duplicar), para uma célula reprodutiva feminina à qual lhe foi tirado o núcleo. O resultado deste processo é a obtenção de um animal cujo código genético é igual ao do animal dador da célula inicial.

A clonagem de animais trouxe a esperança de se poderem criar órgãos que não fossem rejeitados quando transplantados, ou criar gado que fosse mais rentável, ou mesmo a solução para a infertilidade, mas principalmente, a clonagem de animais trouxe grandes questões éticas que são muito difíceis de responder.

Para saber mais:

<http://www.dnfiles.org/resources/res08.html>

<http://news.yahoo.com/fc?tmpl=fc&cid=34&in=science&cat=cloning>

<http://genomics.phrma.org/cloning.html>

<http://www.roslin.ac.uk/public/cloning.html>

<http://www.fda.gov/cber/genetherapy/clone.htm>

### **cromossomas**

Os cromossomas localizam-se no núcleo das células, são formados por uma cadeia única de ADN enrolada à volta de um suporte de proteínas. Os humanos têm 23 pares de cromossomas: 22 pares de

autossomas (os cromossomas do par são iguais) e um par de cromossomas sexuais: X e Y. Em cada par, um dos cromossomas é herdado da mãe e outro do pai. As mulheres têm dois cromossomas X (XX), enquanto que os homens têm um cromossoma X e outro Y (XY). O cromossoma X é maior do que cromossoma Y e contém mais genes, alguns dos quais estão associados a doenças, como por exemplo, a hemofilia ou o daltonismo.

### **diagnóstico genético preimplantatório**

Teste genético que consiste na análise do ADN de uma célula do embrião (quando este tem apenas 8 células) antes de ser implantado no útero da mãe. O objectivo desta análise é detectar erros no ADN de modo a que não implantar embriões com doenças genéticas.

### **doença hereditária**

É uma doença causada por um erro no ADN de uma pessoa. O perigo destas doenças é que a pessoa afectada pode transmitir esta doença aos seus filhos.

### **engenharia genética**

Consiste em introduzir um gene num animal ou numa planta, modificando o seu código genético original.

### **fertilização in vitro**

É uma técnica de reprodução assistida em que vários óvulos (em vez de um só, para aumentar as probabilidades de sucesso da fertilização) são fecundados por espermatozóides fora do útero da mulher. Um ou mais embriões resultantes da fertilização são depois implantados no útero onde se irá desenvolver dando origem a um bebé saudável. As crianças que nascem por esta técnica são muitas vezes conhecidas por "bebés proveta" porque a fertilização é feita no laboratório.

### **genes**

Os genes são as unidades de hereditariedade, feitos de ADN. Quando uma célula se divide para dar duas células, os genes da célula mãe são distribuídos igualmente por cada célula filha.

Cada gene codifica para uma ou mais proteínas. Em cada célula do nosso corpo (excepto nos óvulos e nos espermatozóides) existem duas cópias do mesmo gene, chamadas alelos. Um alelo é herdado da mãe e outro do pai, e cada um contém informação ligeiramente diferente. Um exemplo são o alelo para olhos azuis e o alelo para olhos castanhos. Por vezes, apenas a informação de um dos alelos é

convertida em proteína; neste caso diz-se que esse alelo é dominante, como por exemplo o alelo para a cor castanha dos olhos.

Todas as células do nosso corpo têm os mesmos genes (porque o ADN é também igual). Mas as células do coração são diferentes das células do estômago porque os genes que são "ligados" nas células do coração são diferentes daqueles que são "ligados" nas células do estômago.

### **genoma**

O genoma é toda a informação genética de um ser vivo, isto é, a sequência de todo o seu ADN. Este ano foi dado a conhecer o genoma humano completo, com uma precisão de 99.9%. Agora sabemos que o genoma humano é constituído por 3 mil milhões de pares de bases, ou seja, 3 mil milhões de pares das letras A, T, C e G. A informação no genoma preencheria 100 listas telefónicas da região de Lisboa, e, se fosse escrita em letra Times New Roman, tamanho 12, faria uma viagem de ida e volta entre Lisboa e Nova Iorque.

O genoma humano, e os genomas de outros organismos, como a mosca do vinagre, o ratinho ou o arroz, são ferramentas extremamente úteis para a identificação e mapeamento dos genes, muitos deles envolvidos em doenças, ou para o melhoramento da nossa alimentação.

### **terapia génica**

Tratamento de doenças que consiste em inserir nas células dos doentes cópias funcionais dum gene afectado (no caso de doença hereditária) ou que produza uma substância que possa auxiliar o combate do organismo contra uma dada doença.

### **testes genéticos**

São exames que analisam o código genético de um indivíduo e que dão informação das doenças que essa pessoa pode vir a ter.