

Apresentação

O desenvolvimento científico tem aumentado exponencialmente. Especificamente, nas Ciências Biológicas nenhuma área iguala o avanço espetacular da Genética.

As primeiras observações do monge Gregor Mendel em 1865, em ervilhas, sugeriram que as células continham vários pares de fatores, cada um especificando um caráter. Os membros de cada par, segregavam em cada geração preservando a sua independência, em relação aos outros pares. Foram necessários 35 anos para que essas simples observações de Mendel fossem reconhecidas e aceitas.

O ano de 1900 marca, pois, o início da Genética. Na primeira metade deste século, que se finda, alicerçaram-se as suas bases, estudando os seus mecanismos, a variabilidade, a mutação, a evolução e a interação com o meio ambiente. Na segunda metade do século com o reconhecimento da importância do DNA e a descrição de sua estrutura, aliado ao aperfeiçoamento e o aparecimento de novas técnicas resultou numa grande diversificação da Genética. A interação com a Citologia, a Bioquímica e a Biofísica, impulsionou o desenvolvimento explosivo da Citogenética e da Biologia Molecular. Finalmente a tecnologia da manipulação do DNA pela Engenharia Genética e a interação com a informática culminou nos atuais estudos que conduzem ao conhecimento integral do genoma humano e de outros organismos.

O que antes era estudado e constatado a posteriori no ser humano, hoje pode ser antecipado já nas fases iniciais da gestação, permitindo ao profissional habilitado prevenir doenças malformações ou mesmo interferir no material genético, através de terapia genética. As perspectivas futuras após desvendar todo o genoma humano são imensuráveis.

A Genética em geral incluindo a Genética Médica, pela sua abrangência, deixou de ser uma disciplina estanque, para ser multidisciplinar e interdisciplinar. Extrapolando seus limites tem exercido sua influência em várias outras áreas do conhecimento, com implicações até mesmo nas ciências sociais. Tamanho é o potencial de intervenção de que dispõem os cientistas, que novos paradigmas de conduta ética estão sendo estabelecidos.

Na cascata dos desenvolvimentos que leva ao caminho de novos conhecimentos, textos de Genética, para serem úteis aos estudiosos, devem ser rapidamente atualizados, o que nem sempre é possível com um só autor. São portanto oportunas as edições de, livros em que vários colaboradores participam, escrevendo sobre suas áreas de interesse e atuação.

*O escopo do presente livro com participação de muitos autores sob a coordenação de **Zan Mustacchi** e **Sergio Peres** inclui capítulos abrangentes de conhecimentos básicos para quem estuda ou tem interesse por Genética Médica. Além disso, ao invés de tentar abranger toda a vasta área de conhecimentos acumulados, optou-se por complementar a obra com capítulos de especialidades em que a Genética Médica e Clínica é importante e cujo conhecimento atualizado pode ser de grande utilidade para a prática médica, além de sua relevância em outras áreas do conhecimento.*

WILLY BEÇAK

Doutor pela Universidade de São Paulo. Ex Professor Pleno de Genética Médica da Faculdade de Ciências Médicas da Santa Casa de São Paulo. Ex Diretor Geral do Instituto Butantan. Presidente da Fundação Butantan e Coordenador Geral dos Institutos de Pesquisa da Secretaria da Saúde de São Paulo. Diretor do Laboratório de Genética e Diretor Científico do Instituto Butantan.