Novo gene da distonia.

Biologia & Ciências

Enviado por: _aquiasvalasco@seed.pr.gov.br

Postado em:03/03/2008

Um novo gene relacionado à distonia, descoberto em três famílias brasileiras atendidas no Hospital das Clínicas (HC) da Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), descrito por Sarah Teixeira Camargos, médica do Ambulatório de Distúrbios do Movimento do hospital, em Belo Horizonte, rendeu um artigo e editorial na revista The Lancet Neurology.Saiba mais...

29/02/2008 Por Thiago Romero Agência FAPESP – Um novo gene relacionado à distonia, descoberto em três famílias brasileiras atendidas no Hospital das Clínicas (HC) da Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), descrito por Sarah Teixeira Camargos, médica do Ambulatório de Distúrbios do Movimento do hospital, em Belo Horizonte, rendeu um artigo e editorial na revista The Lancet Neurology. A distonia é uma doença neurológica caracterizada pela contração muscular padronizada e repetitiva, gerando movimentos de torção ou posturas anormais. O trabalho, desdobramento da pesquisa de doutorado de Sarah, que é autora principal do artigo, foi orientado pelo professor Francisco Cardoso, do Departamento de Clínica Médica da Faculdade de Medicina da UFMG. Com o objetivo de identificar as causas genéticas da doença, a pesquisadora descobriu, em três famílias que residem nas cidades mineiras de Dores de Guanhães, Bom Despacho e Pará de Minas, uma anomalia em um gene, até então desconhecido, causador de distonia e parkinsonismo. “A importância do estudo reside no achado de um novo gene para distonia. A partir de novas linhas de pesquisa na área poderemos, um dia, encontrar uma melhor terapêutica para essa doença”, disse Sarah à Agência FAPESP. “O gene chama-se PRKRA e está relacionado à resposta celular ao estresse dos indivíduos. Sabe-se ainda muito pouco sobre esse gene, que codifica a proteína PKR, relacionada à diferenciação e proliferação celular e à resposta antiviral”, completou. A descrição do gene é um dos resultados da tese de doutorado de Sarah, intitulada Avaliação fenotípica e genotípica de Parkinson e distonia familiares em um ambulatório de referência em Distúrbios de Movimento, cuja investigação teve início em 2005. Na ocasião foram selecionados aproximadamente 120 pacientes com distonia e parkinsonismo hereditários atendidos no Ambulatório de Movimentos Anormais do HC/UFMG. A pesquisadora estudou os mecanismos das doenças dessas famílias no Laboratório de Neurogenética do Instituto Nacional do Envelhecimento, nos Estados Unidos, sob orientação dos professores Andrew Singleton e John Hardy. “Em algumas famílias encontramos mutações em genes conhecidos e, em outras, não encontramos anomalias”, explica. “As três famílias do trabalho são consangüíneas, isto é, há casamento entre parentes, como primos por exemplo. As três, no entanto, não são correlatas, ou seja, não têm qualquer tipo de parentesco. Encontramos um traço comum nos seus genomas, conhecido como traço de homozigose”, disse Sarah. Traço de homozigose, explica a pesquisadora, é identificado em uma região do genoma em que há duas cópias idênticas dos genes nos dois cromossomos homólogos (paterno e materno). “Em famílias com doenças de herança recessiva, em que são necessárias duas cópias do gene afetado para produzir a doença, o estudo dos traços de homozigose no genoma é importante para encontrar a região promotora da doença”, observou. Segundo ela, mais estudos se fazem necessários a fim de determinar, com mais precisão, como as funções dos genes mutados encontrados nas três famílias afetam a função das células, promovendo a distonia.

“Do conhecimento gerado por esses estudos, saberemos ainda mais sobre a fisiopatologia da doença e, a partir daí, poderão ser criadas estratégias terapêuticas mais eficazes para seu controle”, afirmou. Em meados de 2007, parte desse mesmo estudo de Sarah, com outras famílias do Ambulatório de Movimentos Anormais do HC/UFMG, rendeu à pesquisadora o International Scholarship Award, prêmio concedido pela Academia Norte-Americana de Neurologia (AAN), conforme noticiou outra reportagem da Agência FAPESP. O trabalho de Sarah rendeu ainda um comentário no site Medical News Today. O editorial e o artigo DYT16, a novel young-onset dystonia-parkinsonism disorder: identification of a segregating mutation in the stress-response protein PRKRA, de Sarah Teixeira Camargos e outros, podem ser lidos por assinantes da The Lancet Neurology em www.thelancet.com. http://www.agencia.fapesp.br/boletim