Mutações que causam esquizofrenia

Biologia & Ciências

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

Postado em:03/06/2008

Pesquisadores da Universidade de Colúmbia, em Nova York, identificaram no genoma de pacientes com esquizofrenia mutações genéticas espontâneas que representam, no mínimo, 10% dos casos em que não há histórico familiar da doença.Saiba mais..

02/06/2008 Agência FAPESP – Pesquisadores da Universidade de Colúmbia, em Nova York, identificaram no genoma de pacientes com esquizofrenia mutações genéticas espontâneas que representam, no mínimo, 10% dos casos em que não há histórico familiar da doença. Em artigo publicado na sexta-feira (30/5), na revista Nature Genetics, são descritas mutações específicas em indivíduos com esquizofrenia que não estão presentes nos pais biológicos que não sofrem com o transtorno. A descoberta poderá auxiliar no entendimento da prevalência de esquizofrenia nessa população, apesar das baixas taxas de fertilidade e fecundidade das pessoas com esquizofrenia. De acordo com o estudo, indivíduos com forma não-familiar de esquizofrenia têm cerca de oito vezes mais chances de ter mutações em seus genomas do que aqueles sem a doença. Os cientistas mapearam o genoma de 152 pessoas com esquizofrenia e seus pais biológicos e, para identificar o número de mutações, compararam os resultados com o genoma de 159 outras sem esquizofrenia. Eles encontraram mutações em 15 indivíduos com diagnóstico de esquizofrenia – tanto ganho como perda de genes –, que não estavam presentes nos cromossomos dos pais. Apenas duas mutações foram encontradas nos indivíduos sem o transtorno. “Já conhecemos a causa de cerca de 10% dos casos esporádicos de esquizofrenia, que não é mais uma grande caixa-preta como costumava ser”, disse Maria Karayiorgou, professora de psiquiatria do Centro Médico da universidade norte-americana. “A identificação desses genes permite saber como os caminhos do desenvolvimento cerebral podem estar envolvidos com o início da doença. Com isso, poderemos descobrir melhores maneiras de tratar esse problema devastador”, afirmou. Uma das novas mutações encontradas em mais de uma pessoa com a doença foi uma supressão em uma região do cromossomo 2. Também foram identificadas mudanças no número de cópias em vários outros cromossomos. Em estudo anterior, os autores haviam fornecido pistas de que a perda de genes na região cromossômica 22q11.2 é responsável pela introdução de casos esporádicos de esquizofrenia. “Tínhamos demonstrado que a região 22q11.2 está envolvida com a esquizofrenia e temos progredido na compreensão de seus mecanismos biológicos”, explica Joseph Gogos, professor de fisiologia e neurociência da Universidade de Colúmbia. “Agora, temos um novo conjunto de mutações para investigarmos. Quanto mais dados tivermos sobre a base biológica da doença, mais informações poderemos fornecer para os pacientes.” Segundo os pesquisadores, esse tipo de pesquisa tem potencial para melhorar os tratamentos de distúrbios cerebrais e, até mesmo, contribuir para sua prevenção. Um dos objetivos é poder informar ao paciente a existência de uma mutação específica como a possível causadora biológica da doença, para adequar tratamentos individuais. A esquizofrenia afeta aproximadamente 1% da população mundial, sendo que cerca de 40% da doença pode ser herdada e os outros 60% aparecem esporadicamente em indivíduos sem histórico familiar do problema. O artigo Strong association of de novo copy number mutations with sporadic schizophrenia, de Maria Karayiorgou, Joseph Gogos e outros, pode ser lido por assinantes da Nature em www.nature.com/ng.

Fonte:http://www.agencia.fapesp.br/boletim