

## Genes da gagueira

### Biologia & Ciências

Enviado por:

Postado em:18/02/2010

Cientistas descobrem primeiros genes relacionados à disfemia, conhecida popularmente como gagueira ou gaguez.

Os primeiros genes responsáveis pela disfemia (conhecida popularmente como gagueira ou gaguez) foram descobertos por um grupo de cientistas nos Estados Unidos e descritos em estudo publicado no *New England Journal of Medicine*. De acordo com a pesquisa, a gaguez pode ser resultado de uma pequena falha no processo contínuo por meio do qual componentes celulares em regiões específicas no cérebro são quebrados e reciclados. O trabalho foi feito por pesquisadores do Instituto Nacional de Surdez e outras Desordens de Comunicação (NIDCD, na sigla em inglês), um dos Institutos Nacionais de Saúde do governo norte-americano. O estudo identificou três genes como causadores da disfemia em indivíduos na Inglaterra, Paquistão e Estados Unidos. Mutações em dois desses genes haviam sido anteriormente identificadas em outros distúrbios metabólicos também envolvendo o ciclo celular. Agora, os pesquisadores verificaram associações entre mutações no terceiro gene e uma desordem que ocorre em humanos. “Há centenas de anos as causas da gagueira têm permanecido um mistério. Pela primeira vez, pudemos identificar mutações genéticas específicas como causas potenciais dessa desordem que afeta 3 milhões de pessoas nos Estados Unidos. Essa descoberta poderá ampliar grandemente as possibilidades de tratamento”, disse James Battey, diretor do NIDCD. A disfemia é uma perturbação da fala que se caracteriza pela repetição espasmódica das sílabas e paradas involuntárias no início das palavras. Pode afetar seriamente a comunicação e qualidade de vida de um indivíduo. Estima-se que o problema afeta cerca de 1% da população mundial. Como a gaguez tende a ocorrer em famílias, há tempos os cientistas suspeitavam de um componente genético no problema. Estudos anteriores com famílias paquistanesas, conduzidos pelo grupo de Dennys Drayna, do NIDCD – também responsável pela descoberta de agora –, indicaram uma região no cromossomo 12 que se suspeitava ter uma mutação gênica que causa a desordem. No novo estudo, Drayna e colegas refinaram a localização dessa região, concentrando ali seus esforços. O grupo sequenciou os genes em volta dessa região e identificou mutações em um gene conhecido como GNPTAB nas pessoas com disfemia. Em seguida, os pesquisadores analisaram os genes de 123 outros paquistaneses gagos – 46 que pertenciam às famílias examinadas inicialmente e 77 sem relação com os demais – e 96 pessoas que não sofriam com o problema. Os cientistas encontraram indivíduos gagos com a mesma mutação descoberta nas famílias iniciais. O trabalho foi repetido, com resultado semelhante, com 546 ingleses e norte-americanos. Ou seja, descobriram a mesma mutação observada nos paquistaneses em pessoas gagas desses dois países. Os pesquisadores estimam que cerca de 9% das pessoas que sofrem de gagueira tenham mutações em um dos três genes identificados. Na sequência da pesquisa, será conduzido um estudo epidemiológico mundial para determinar melhor o percentual da população que carrega um ou mais dessas variantes genéticas. Este conteúdo foi publicado em 18/02/2010 no sítio Agência FAPESP. Todas as modificações posteriores são de responsabilidade do autor original da matéria.