

Mutação genética é identificada

Biologia & Ciências

Enviado por:

Postado em:30/08/2011

Pesquisa identifica mutação genética responsável pelo angioedema hereditário, doença rara e muitas vezes confundida com reação alérgica

Inchaços na pele, principalmente no rosto, órgãos genitais, tórax, mãos e pés, podem indicar uma doença rara, pouco conhecida e muito confundida com reações alérgicas a alimentos e medicamentos. Trata-se do angioedema hereditário. A moléstia autossômica dominante, causada por uma mutação genética, foi tema de uma pesquisa coordenada pela professora Luisa Karla de Paula Arruda, da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo (FMRP-USP), que investigou a doença em cinco gerações de uma família de Carmo do Rio Claro (MG). O estudo, publicado na revista *Allergy*, da Academia Europeia de Alergia e Imunologia, avaliou 275 pessoas da mesma família. “O objetivo foi determinar o tipo de mutação genética no inibidor da proteína C1 que causa a doença. Nele, observamos a ausência de um nucleotídeo do DNA. É uma mutação que não havia sido identificada em outras famílias”, disse Arruda. Existem mais de 200 mutações genéticas responsáveis pelo angioedema com descrição na literatura científica. “Na família estudada foi detectada a deleção heterozigota de uma citosina no exon 3 [segmento codificador] do gene *serping1*, que codifica a proteína C1. É como se uma única peça fosse capaz de alterar toda a estrutura do gene e, conseqüentemente, a proteína que ele codifica”, disse. O inibidor de C1 impede diversas vias metabólicas no organismo, uma das quais é responsável pela produção da bradicinina, substância que atua na dilatação dos vasos aumentando a permeabilidade. Na ausência da bradicinina, o líquido transborda para os tecidos e causa o edema. A doença se manifesta por meio de inchaços, caracterizados pela ausência de vergões, dor e coceira. Os inchaços são muitas vezes desencadeados por situações de estresse e chegam a durar entre 48 e 72 horas. “Nesse período, o paciente deve ser tratado de forma rigorosa. Caso contrário, ele pode morrer de asfixia, por conta do edema das vias aéreas”, ressaltou Arruda. “O mais complicado é o tratamento das crises. Recentemente, foi lançado no Brasil um medicamento que atua na inibição do receptor da bradicinina. É importante compreender a doença, pois ela tem um tratamento muito específico”, disse. Entre os primeiros sintomas – que surgem em torno dos 10 anos de idade – e o diagnóstico pode levar cerca de uma década. “Grande parte dos médicos desconhece a doença devido à sua raridade. Quando há vários casos na família, pode ser mais fácil identificá-la”, afirmou Arruda. Para identificar o angioedema, a pesquisadora conta que são feitas análises laboratoriais nas quais são determinadas a quantidade e a atividade enzimática do inibidor de C1, além da dosagem de C4 – proteína cujo nível reduz quando há a mutação. “O diagnóstico final, e mais preciso, seria identificar uma mutação no gene, como fizemos nessa família. Porém, isso não é rotina”, disse. “A doença não tem cura, mas podemos ajudar no que chamamos de aconselhamento genético. Em um recém-nascido – de uma família portadora do angioedema – é possível realizar os exames já nos primeiros meses para dizer se a criança tem ou não a mutação”, destacou. Esta notícia foi publicada em 30/08/2011 no sítio [agenciafapesp.br](http://www.biologia.seed.pr.gov.br). Todas as informações nela contida são de responsabilidade do autor.