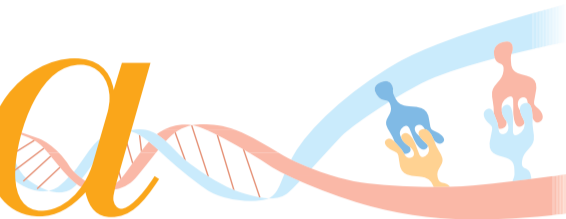
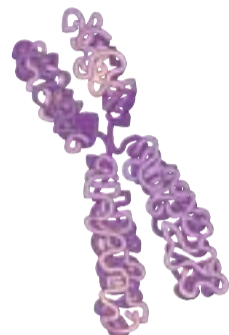


# Novos passos da genética



SÍLVIA LISBOA

**A** fé colocou Nilson Pedro Müller diante da morte. A genética providenciou o milagre que salvou sua vida.

Em 2005, Müller se submeteu a um tratamento realizado pela primeira vez em seres humanos. Era a única saída para um dilema que envolveu religião e ciência. Portador de uma doença hereditária rara, Müller teria de passar por uma cirurgia complexa na coluna para descomprimir a medula. Para isso, precisaria trair os preceitos religiosos dos Testemunhas de Jeová, grupo que condena a transfusão de sangue e

**Tratamentos inovadores criados no Estado estão dando vida nova a portadores de doenças hereditárias**

do qual ele é um dos seguidores desde a juventude.

– É orientação do Criador. O sangue é sagrado – justificou.

Aos 39 anos, Nilson já não conseguia caminhar sem ajuda. Caso não fosse operado, além de ficar tetraplégico, morreria por falta de ar. Preocupados com a recusa do paciente, geneticistas do Hospital de Clínicas de Porto Alegre lhe ofereceram uma saída radical: apostar num tratamento até então testado somente em cães que envolvia sessões de injeções na medula. Dadas as características únicas do caso, o comitê de ética do hospital aprovou a proposta, e Müller iniciou a terapia que consiste na aplicação de injeções de enzimas sintéticas direto na medula espinhal. Quatro meses após a primeira dose, chegou ao Clínicas sem a ajuda de parentes, caminhando apenas com o uso de uma bengala.

O tratamento experimental que preservou os movimentos de Müller foi desenvolvido dentro dos laboratórios do Serviço de Genética Médica (SGM) do Clínicas e hoje é usado em Porto Alegre, Estados Unidos e Europa. No país, graças à inovação do centro, duas crianças portadoras da

mucopolissacaridose (MPS) – a mesma doença de Müller – serão as próximas beneficiadas pela terapia. Hoje, para interromper o progresso da doença, os portadores de MPS recebem injeções de enzimas na veia. Mas essa opção não alcança o sistema nervoso e por esse motivo não melhoraria os sintomas de Müller. Daí, surgiu a idéia de aplicá-la direto na medula espinhal.

A pesquisa em terapias inovadoras é um dos focos do centro do HCPA, criado em 1982 pelo cientista Roberto Giugliani. Os gaúchos levam uma grande vantagem por dispor de uma instituição desse gênero. Os pesquisadores do SGM se dedicam hoje a mapear e buscar tratamento para enfermidades congênitas que ocorrem com mais frequência na população do Estado do que em outras regiões. Eles investigam as peculiaridades do código genético dos gaúchos, o que pode ajudar na criação de novas técnicas para pacientes locais, como a que ajudou Müller a andar sozinho.

– Daqui a 20 anos, será possível corrigir defeitos genéticos em laboratório, evitando ou barrendo a progressão de uma doença hereditária – acredita Giugliani, chefe do SGM.

No Estado, o SGM do Clínicas foi pioneiro em disseminar e transferir a laboratórios privados a tecnologia do teste do pezinho, exame que diagnostica doenças genéticas em recém-nascidos. O programa de mapeamento precoce de defeitos genéticos do hospital já foi feito em quase 100 mil bebês e possibilitou o controle de doenças congênitas como a fenilcetonúria, caracterizada pela falta de uma enzima que traz conseqüências graves ao desenvolvimento mental e motor.

– Hoje, uma criança que nasce com a doença pode nunca vir a manifestar os sintomas se seguir à risca uma dieta livre de proteínas. O avanço da genética permitiu identificar quem está mais suscetível a desenvolver doenças – explica Giugliani.

▶ silvia.lisboa@zerohora.com.br



Nilson Müller, 41 anos, foi o primeiro paciente do mundo a realizar terapia até então testada só em cães que lhe devolveu os movimentos

SEGUE NA PÁGINA CENTRAL >

## REDUZA SUAS MEDIDAS PARA O VERÃO

### PROCEDIMENTOS COM EQUIPAMENTOS INOVADORES SEM CIRURGIA

Irradie saúde e beleza neste verão, tendo um corpo exuberante. Elimine a gordura localizada, estrias, celulite, flacidez, aumente o tônus muscular e a flexibilidade.

**ULTRASHAPE  
BELLA CONTOUR  
LASER**

**nathure**  
Medical Spa Day

**EXCELÊNCIA  
INOVAÇÃO  
CREDIBILIDADE**

**EQUIPE MULTIDISCIPLINAR ESPECIALIZADA:**

- Tratamento Ortomolecular
- Avaliação Clínica Completa
- Acupuntura Estética
- Controle Nutricional
- Fisioterapia dermatofuncional
- Exercícios Físicos Personalizados
- Mat Pilates
- Resultados Duradouros = Mais Economia

F.: (51) 3012.1232 / 3012.1332

Av. Taquara, 163 - P. Alegre - RS • www.clinicanathure.com.br

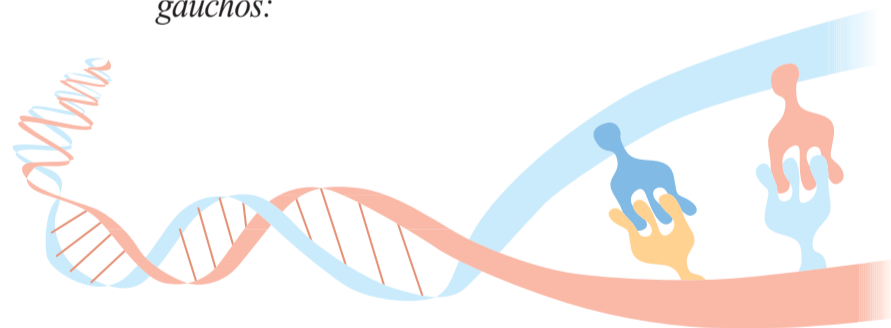
Presenteie-se  
neste Natal!

# Nos genes dos gaúchos



Não foi apenas nos hábitos e na culinária do Rio Grande do Sul que os povos colonizadores imprimiram sua identidade. Eles deixaram sua marca no DNA dos gaúchos, determinando características tão variadas como cor da pele, altura e propensão para doenças.

Referência latino-americana em genética há 25 anos, o Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre mapeou as enfermidades congênitas que, apesar de raras, são mais comuns na população gaúcha. Além de revelar particularidades históricas do Estado, o estudo das patologias herdadas e passadas por gerações renova as esperanças de que a genética possa um dia não apenas prever seu aparecimento, mas também oferecer tratamento e cura. A seguir, as quatro doenças genéticas que mais atingem os gaúchos:



## Suscetíveis ao suicídio

Ao atender pacientes que chegavam ao Hospital de Pronto Socorro (HPS) por tentativa de suicídio, o psiquiatra Jair Segal percebeu algo comum aos relatos. A maioria já havia tentado se matar antes ou tinha parentes que cometeram o suicídio. A semelhança entre os casos levou Segal e sua mulher, a pesquisadora e bióloga Sandra Leistner-Segal, a investigar as possíveis origens genéticas para o comportamento suicida que, no Rio Grande do Sul, assume contornos preocupantes.

No Estado, o número de mortes por essa causa é mais do que o dobro da média brasileira, chegando a nove casos para 100 mil habitantes ao ano. Estima-se que o número de pessoas que tentam tirar a própria vida seja 10 vezes maior.

O exame do DNA de 84 pacientes atendidos no HPS revela como a biologia pode contribuir para a compreensão do comportamento suicida. Os pesquisadores descobriram uma significativa associação entre esse comportamento com uma alteração na sequência dos genes que transportam a serotonina. Esse neurotransmissor é responsável por facilitar as sinapses (conexões) entre os neurônios. Em níveis baixos, é um indicativo de depressão – doença que está presente em até 40% dos casos de suicídio.

– A presença dessa alteração genética entre os pacientes com comportamento suicida é muito maior do que entre a população em geral – explica Sandra.

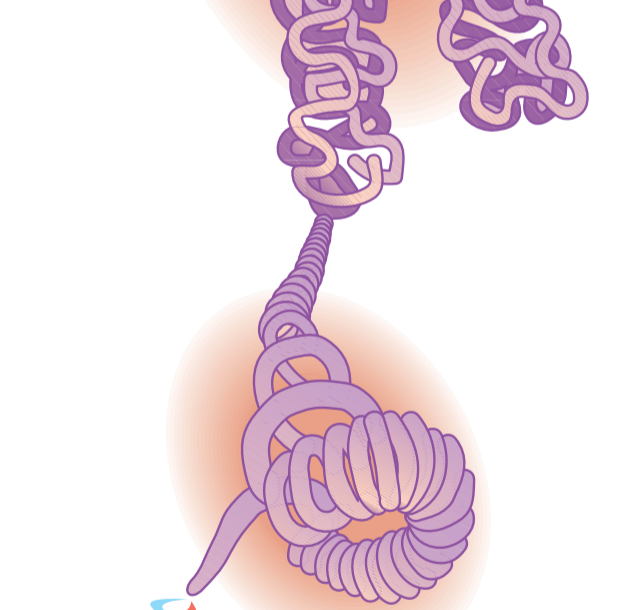
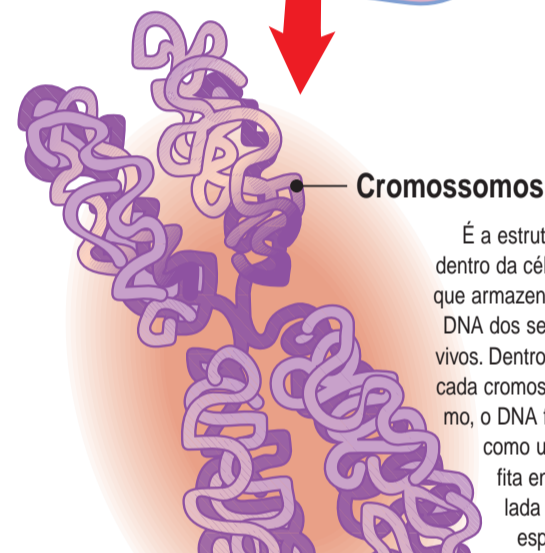
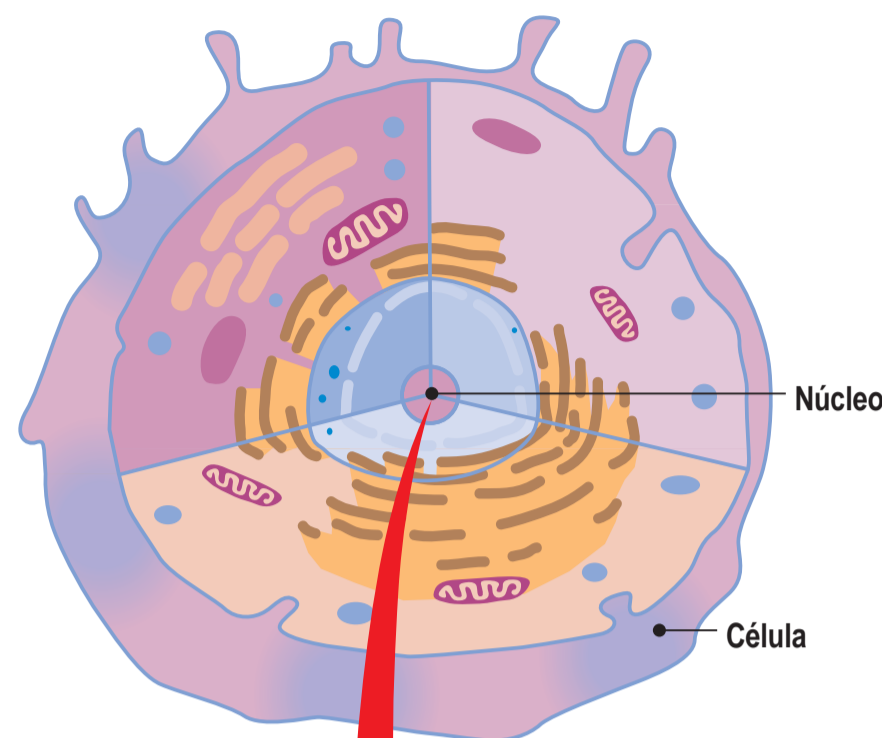
A descoberta da suscetibilidade hereditária – que segue em estudo no Serviço

de Genética Médica do Clínicas – pode ajudar na prevenção do suicídio, acredita Sandra. No futuro, o teste genético pode ser mais um aliado na identificação das pessoas mais propensas ao suicídio e que precisam de acompanhamento de especialistas.

– O fato de a pessoa ter herdado essa condição não significa que ela tentará tirar a própria vida, mas seu risco é maior e exige atenção – detalha Sandra.

Os pesquisadores estão buscando também as peculiaridades que tornam os gaúchos mais vulneráveis a esse tipo de comportamento. Segundo Segal, uma das hipóteses reside na baixa escolaridade e em fatores socioculturais, como a forma de educação trazida por imigrantes europeus que privilegia o trabalho e o sucesso econômico. A importância dada a essas conquistas pode resultar em uma baixa tolerância a frustrações. Em crises econômicas, por exemplo, a dificuldade em aceitar a perda de um emprego ou a falência de um negócio se acentua, tendo um impacto direto nas estatísticas de suicídio. O consumo de álcool e drogas também é outro fator de risco. No estudo do psiquiatra, que é também chefe do serviço de saúde mental do HPS, cerca de 60% dos indivíduos que fizeram tentativas violentas de tirar a própria vida estavam alcoolizados.

**No Estado, atentados contra a própria vida ocorrem duas vezes mais do que a média nacional**



**Desde 1999, o Clínicas oferece teste que detecta mutação genética da doença de Machado-Joseph**

Imigrantes açorianos podem ter trazido para o Estado no século 18 uma doença genética que afeta 165 famílias gaúchas. Transmitida pelos genes por gerações, a doença de Machado-Joseph – nome das famílias de onde provieram os primeiros casos descritos da enfermidade – atinge um em cada 30 mil habitantes no Estado, onde parece ser mais freqüente do que no restante do país. Seus sintomas se manifestam por uma progressiva perda de equilíbrio e se iniciam, em média, por volta dos 32 anos.

Por décadas, a falta de informação sobre a mutação que provoca a doença, descoberta somente em 1994, condenou seus portadores ao isolamento. Muitos doentes eram discriminados pelo comportamento parecido com o de um bêbado – a fala enrolada e a dificuldade de coordenação motora. Segundo a professora da Faculdade de Medicina da Universidade Federal do Rio Grande do Sul Laura Bannach Jardim, pesquisadora em neurogenética do Hospital de Clínicas de

## Herança açoriana

Porto Alegre (HCPA), foi no final da década de 90 – por meio da cooperação do Serviço de Genética Médica do HCPA com universidades do Canadá e de Portugal – que a enfermidade saiu do anonimato no Estado.

Desde 1999, o HCPA oferece o exame que detecta a mutação genética, classificada como uma ataxia autossômica dominante (mutação em que basta uma das cópias do gene envolvido conter o defeito para ser transmitida de geração em geração). Segundo Laura, a doença não tem cura, mas os pacientes podem ter uma melhora da qualidade de vida com sessões de fisioterapia e fonoaudiologia.

A alta incidência no Estado dessa doença rara se explica por um fenômeno denominado pela teoria evolutiva de efeito fundador. Quando os primeiros imigrantes açorianos chegaram aqui por volta de 1750, o Rio Grande do Sul era um vazio populacional. A vinda de poucas famílias dos Açores duplicou a população local, iniciando a transmissão da mutação genética. Recentemente estudos revelaram que a enfermidade tem, na verdade, origem asiática e data da pré-história.

## Regressão neurológica aos seis meses

**Quando o casal é portador da gangliosidose GM1 as chances de ter um filho com a doença é de 25%**

– As crianças nascem normais, mas aos seis meses apresentam uma regressão neurológica séria. Perdem os movimentos, não respondem aos estímulos e morrem antes dos dois anos – detalha a bióloga Ursula Matte, coordenadora do Centro de Terapia Gênica do Hospital de Clínicas.

A gangliosidose é causada pela falta de uma enzima que degrada um dos lipídios presentes na membrana da célula. Sua ausência provoca um acúmulo

desse lipídio (o gangliosídeo) nas células nervosas, provocando danos neurológicos irreversíveis. Os cientistas ainda não sabem o motivo da alta incidência no Estado.

A transmissão da doença pode ser evitada. Segundo Ursula, pessoas com histórico de gangliosidose na família podem fazer o teste genético para identificar se carregam a alteração hereditária.

Casais em que ambos são portadores têm 25% de chances de ter um filho com a doença. Caso apenas um seja portador, não há risco – já que a doença é recessiva.

## Propensão ao câncer de mama

Dispostos a desvendar por que o Estado é um dos líderes em casos de câncer de mama, pesquisadores do Hospital de Clínicas identificaram uma alteração genética freqüente entre as gaúchas que aumenta o risco de desenvolver tumores.

Após avaliar a história familiar de câncer em 10 mil mulheres da periferia de Porto Alegre – incluídas em uma pesquisa com duração de 10 anos, capitaneada pela mastologista gaúcha Maira Caleffi –, a geneticista do Hospital de Clínicas Patrícia Ashton-Prolla descobriu em 122 famílias casos que indicam a presença da síndrome de Li-Fraumeni, associada a mutações no gene TP53 e ao surgimento de vários tipos de tumores, inclusive os de mama. Segundo Patrícia, a freqüência de 1,2% encontrada pelo estudo é muito superior ao esperado para a população geral.

Outros estudos também mostraram uma alta incidência em mulheres dessa mesma região de um tipo específico de mutação no gene TP53, chamada R337H, que aumentaria o risco do surgimento do câncer de adrenal (uma glândula que secreta hormônios localizada acima do rim). Entretanto, novos achados revelam que essa alteração também está associada à manifestação de outros tumores, o que pode aumentar a vulnerabilidade genética da população gaúcha.

Os resultados levaram a Organização Mundial de Saúde a propor uma atualização das diretrizes que norteiam as condutas médicas sobre as origens genéticas e o tratamento do câncer hereditário na síndrome de

Li-Fraumeni. Patrícia e a geneticista paulista Maria Isabel Achatz participaram do grupo que definirá, entre outras questões, quais mulheres devem se submeter a testes genéticos.

– Essa síndrome sempre foi tratada como raridade. Agora, vemos que ela pode não ser tão rara na Região Sul – afirma Patrícia.

Segundo a pesquisadora, a freqüência dessa mutação hereditária pode ter sido disseminada no Estado por tropeiros. A rota feita pelos homens que transportavam gado do Rio Grande do Sul até Minas Gerais nos séculos 17 e 18 é muito próxima às regiões onde essa síndrome está mais presente.

**Um tipo de síndrome hereditária antes considerada rara tem incidência alta no Estado**

**CHEGUE NA TERCEIRA IDADE COM UM CORPINHO DE PRIMEIRA.**

No livro VIDA - GUIA DE SAÚDE E BEM-ESTAR: MATUREZADE SAUDÁVEL, você encontra todas as orientações para chegar na melhor idade com toda a energia e saúde. São 128 páginas de dicas sobre nutrição, atividades físicas, prevenção de doenças e muito mais. Informações úteis e práticas para quem quer envelhecer sem perder as qualidades da vida.

NAS LIVRARIAS  
R\$ 25,90

ASSINANTES ZH  
R\$ 17,90

Ligue 0800 051.3323 ou acesse  
www.zh.clicrbs.com.br/publicacoes

