HDBuzz

Notícias científicas sobre a Doença de Huntington. Em linguagem simples. Escrito por cientistas. Para toda a comunidade Huntington.

Será que a mutação da DH afecta o crescimento infantil?

Um estudo sugere que crianças com a mutação DH mas sem sintomas têm diferenças subtis no crescimento. O que significa

Escrito por Dr Ed Wild em 10 de Agosto de 2012
Editado por Dr Jeff Carroll; Traduzido por Filipa Júlio
Publicado originalmente a 07 de Agosto de 2012

O gene e a proteína huntingtina estão activos pelos nossos corpos e a perda de peso após o início dos sintomas da doença de Huntington é um problema bem conhecido. No entanto, por muitos anos, as pessoas com a mutação que causa a DH aparentam e sentem o mesmo que as pessoas sem a mutação. Agora, um pequeno estudo sugere que as crianças portadoras da mutação da DH poderão ter diferenças subtis de crescimento. Serão estas diferenças reais e o que é que significam?

Desenvolvimento versus degeneração

A doença de Huntington é classificada como uma “doença neurodegenerativa” porque provoca uma perda gradual de células neuronais. As técnicas científicas modernas para detectar os efeitos precoces da neurodegeneração estão melhores do que nunca. Por exemplo, conseguimos ver alterações subtis nas imagens de ressonância magnética vários anos antes de as alterações começarem.

Contudo, sabemos também que a proteína huntingtina, produzida pelo gene Huntington, é importante para um desenvolvimento saudável. O que é menos claro é que efeito, se é que existe algum, o gene Huntington mutado tem nos cérebros e corpos em desenvolvimento.

Um estudo dos anos 80 revelou que a altura, peso e tamanho do cérebro eram ligeiramente diferentes nas pessoas em risco de desenvolver DH. Mais recentemente, dados de imagens de ressonância magnética mostraram volumes da caixa craniana mais reduzidos em homens - mas não em mulheres - com a mutação da DH.

Será que a mutação genética da DH afecta o crescimento e o desenvolvimento? Possivelmente sim, de maneiras muito subtis - mas não tanto para que seja um problema para cada criança individualmente

Baseados nestes relatórios, alguns investigadores sugeriram que estas diferenças significavam que os cérebros e corpos das pessoas com a mutação da DH se desenvolviam de modo diferente. É um tema controverso, e outros estudos sobre este assunto não encontraram os mesmos resultados.

Um dos problemas com este tema é o de que, ao estudar adultos, pode ser difícil distinguir entre diferenças **desenvolvimentais** (coisas que são diferentes quando crescemos) e alterações **degenerativas** (coisas que se alteram mais tarde, depois da doença começar).

Será que ninguém pensa nas crianças?

Uma maneira óbvia de abordar este tópico seria repetindo estas medidas em crianças com e sem a mutação da DH. Mas isto levanta um grande problema ético: teria que se testar geneticamente crianças de famílias Huntington. Fazer o teste da mutação Huntington a crianças não é ético porque toda a gente tem o direito de decidir por si próprio se quer ser testado.

Um grupo de investigadores dirigido pela Dra Peg Nopoulos, da “University of Iowa”, pensou numa maneira inteligente de resolver este enigma e acabou de publicar as suas descobertas na revista “Neurology”.

Recrutaram 34 crianças de famílias Huntington; cada criança tinha uma probabilidade de 50% de ter herdado o gene Huntington expandido, mas nenhuma das crianças tinha quaisquer sinais ou sintomas de doença de Huntington.

O ADN de cada criança foi testado para a mutação, mas os resultados foram mantidos em segredo em relação a todos os envolvidos - crianças, pais e investigadores.

Os investigadores mediram a altura, peso e tamanho do cérebro das crianças. Todos os dados de identificação foram removidos dessas medidas, que depois foram associadas aos resultados dos testes genéticos para análise estatística.

Das 34 crianças participantes, vinte eram portadoras da mutação da DH, enquanto catorze testaram negativo.

Como os grupos eram pequenos, os investigadores incluíram um grupo maior de 138 crianças não provenientes de famílias Huntington, para servirem como grupo de comparação em relação às crianças com a mutação da DH.

Diferenças subtis

As crianças tinham uma média etária de treze anos e os investigadores calcularam que as vinte crianças portadoras da mutação genética da DH estavam a cerca de trinta anos de virem a desenvolver sinais da doença.

Detectaram-se diferenças subtis entre as crianças com a mutação da DH e o grupo de controlo. As crianças com a mutação eram ligeiramente mais

« Esta investigação não altera o facto de a aparência física não

baixas e menos pesadas, e os seus cérebros eram um pouco mais pequenos. Curiosamente, a diferença no tamanho do cérebro estava associada à extensão do gene anómalo.

poder ser usada para prever se a pessoa irá desenvolver DH

As diferenças eram reduzidas e, como salientam os investigadores, não é provável que sejam significativas por si só - em vez disso, podem apontar para possíveis efeitos subtis e precoces da mutação da DH no desenvolvimento das crianças.

Advertências

Apesar deste estudo ser interessante no apoio à ideia de que o gene da DH tem um papel no desenvolvimento, parece alimentar mais perguntas do que respostas.

Uma nota de cautela importante é o facto do número de crianças estudadas ser muito pequeno, permitindo que seja possível que uma ou duas crianças com medidas abaixo da média possam ter distorcido os resultados.

Isto é realçado pelo facto dos investigadores terem tido que recrutar um grupo de crianças não provenientes de famílias Huntington, já que as diferenças entre as crianças de famílias com DH com e sem a mutação eram muito menores. De facto, as crianças em risco que testaram negativo eram anormalmente pesadas - um resultado estranho que não pode ter nada a haver com o gene da DH e que é provavelmente um acaso.

Portanto, a inclusão de crianças vindas de famílias sem DH aumentou a capacidade dos investigadores de detectarem diferenças relacionadas com a mutação da DH. Mas introduziu, igualmente, uma nova fonte de erro. Todas as crianças com a mutação estavam a crescer com um ou mais familiares afectados pela doença de Huntington. As condições de

vida podem ter efeitos na nutrição e no desenvolvimento. Como sabemos, a DH pode tornar as famílias tão caóticas que se torna difícil para as crianças desenvolverem-se com sucesso. As crianças ‘controlo’ não terão tido nenhuma destas influências ‘ambientais’ no seu desenvolvimento.

Para não esquecer

Este intrigante estudo de investigação salienta a importância de estudar os efeitos mais precoces da mutação que causa a doença de Huntington. A ideia de que a mutação poderá afectar o crescimento mais inicial e o desenvolvimento é, certamente, muito importante, mas temos que concluir que, nesta fase, ainda é muito preliminar e provisória.

Na sequência deste relatório, os investigadores estão agora a seguir o desenvolvimento destas crianças ao longo do tempo, para ver se conseguem chegar a algum efeito significativo. Contudo, através de estudos já existentes, sabemos que quaisquer efeitos que existam se irão manter subtis e dentro do intervalo da variabilidade normal esperada entre crianças em desenvolvimento.

Uma das coisas que normalmente preocupa as pessoas em risco de DH é o facto de, por serem parecidas com a mãe ou com o pai que teve a doença, isso significar que herdaram o gene. Queremos garantir aos leitores que todas as publicações científicas até à data refutam esses receios.

Apesar de levantar questões científicas interessantes acerca da biologia do gene huntingtin, esta nova investigação não altera a verdade fundamental de que a parecença física **não pode** ser usada para prever se a pessoa desenvolverá DH.

Os autores não têm qualquer conflito de interesses a declarar. Para mais informações sobre a nossa política de divulgação, veja a nossa FAQ...

Glossário

ressonância magnética Uma técnica que utiliza campos magnéticos potentes para produzir imagens detalhadas do cérebro de humanos e animais vivos.
proteína huntingtina A proteína produzida pelo gene da DH
neurodegenerativa Uma doença que é causada pela disfunção progressiva e morte das células cerebrais (neurónios)

© HDBuzz 2011-2015. Os conteúdos do HDBuzz são de partilha livre, sob uma Licença Creative Commons Atribuição-CompartilhaIgual 3.0 Não Adaptada .
O HDBuzz não é um recurso de aconselhamento médico. Para mais informações, visite hdbuzz.net
Criado a 23 de Outubro de 2015 — Descarregado de http://pt.hdbuzz.net/089