



# Tiramos o chapéu aos dadores de cérebro no Dia da Consciencialização da Dádiva de Cérebro

Sete de maio é o Dia da Consciencialização da Dádiva de Cérebro. Destacamos a dádiva altruísta que muitas famílias DH fizeram, enviando a nossa gratidão, partilhando a investigação feita com esses cérebros e detalhando os recursos para a dádiva.



Escrito por [Dr Sarah Hernandez](#) 09 de Maio de 2024

Editado por [Dr Rachel Harding](#) Traduzido por [Madalena Esteves](#)  
Publicado originalmente a 07 de Maio de 2024

**S**e é um leitor frequente do HDBuzz, deve ter reparado que os nossos artigos agradecem cada vez mais às famílias com doença de Huntington (DH) pelas suas generosas e altruístas doações de cérebros. Isto porque cada vez mais a investigação está a utilizar cérebros humanos, levando a uma melhor compreensão da DH nas pessoas. Tudo isto só é possível graças à fantástica comunidade da DH que apoia os investigadores da DH. Por isso, hoje, dia 7 de maio, no Dia da Consciencialização da Dádiva de Cérebro, tiramos o chapéu a todos e a cada um dos membros da família da DH que generosamente doaram um cérebro para a investigação da DH. Por acaso, este dia cai durante o mês de consciencialização da DH!

## Porque é que a dádiva de cérebros é tão importante?

Os seres humanos são a única espécie que tem DH naturalmente. Temos muitos animais que são modelos da DH, mas todos eles foram criados em laboratório. Embora sejam importantes para responder a alguns tipos de perguntas sobre a doença, nunca poderão replicar verdadeiramente todas as características da doença que vemos nas pessoas. Para compreender exatamente o que a DH está a fazer, precisamos de amostras de pessoas.



No Dia da Consciencialização da D]adiva de Cérebro, enviamos o nosso mais profundo **OBRIGADO** a todos os que, de forma altruísta, doaram cérebros para fazer avançar a investigação da DH.

Embora os investigadores tenham alguns modelos de pessoas, como células da pele que podem ser transformadas em células cerebrais numa placa de Petri, estes também não nos podem dizer tudo o que se passa dentro do complexo cérebro humano. Para obter uma imagem mais clara de como a DH afecta o cérebro humano como um todo, são necessárias doações de cérebros humanos.

A utilização de experiências científicas para analisar cérebros humanos de pessoas com DH permite aos investigadores dissecar a interação entre tipos distintos de células cerebrais, compreender como as quantidades de moléculas se alteram à medida que a DH progride e muito mais. À medida que a tecnologia avança, os investigadores estão a utilizar o mapeamento molecular para determinar o que se passa a nível de cada célula.

## O que estamos a aprender sobre a DH com os cérebros doados?

Em geral, os investigadores estão a aprender *muitas* coisas ao estudar cérebros humanos generosamente doados por famílias com DH! Estão a responder a perguntas sobre o porquê de certas células cerebrais serem mais vulneráveis na DH, o que outros tipos de células no cérebro estão a fazer e como a expansão somática desempenha um papel em quando e porquê as células nervosas no cérebro ficam doentes. Abaixo estão alguns exemplos de como estes materiais preciosos são utilizados para fazer avançar a investigação sobre a DH, muitos deles retirados de palestras recentes que ouvimos na conferência de terapêuticas da CHDI há uns meses.

### Morte celular e saúde do cérebro

Tony Reiner, do Centro de Ciências da Saúde da Universidade do Tennessee, está a utilizar ferramentas para visualizar as diferentes formas da proteína huntingtina no cérebro. A proteína huntingtina vem em muitos sabores diferentes - expandida, fragmentada, aglomerada, entre outros. Tony e o seu grupo estão a mapear estas diferentes formas de

huntingtina no cérebro humano para tentar compreender a causa e o efeito de como os diferentes sabores de huntingtina podem contribuir para que células cerebrais específicas fiquem doentes.

**«Por isso, hoje, dia 7 de maio, no Dia da Consciencialização da Dádiva de Cérebro, tiramos o chapéu a todos e a cada um dos membros da família da DH que generosamente doaram um cérebro para a investigação da DH. »**

Osama Al-Dalahmah, do Centro Médico Irving da Universidade de Columbia, utiliza cérebros humanos com DH para estudar uma célula em forma de estrela chamada astrócito. Os astrócitos ajudam a manter a saúde e a função das células nervosas no cérebro. A equipa de Osama descobriu que quanto mais células cerebrais doentes existem, mais os astrócitos tentam fazer com que as coisas melhorem novamente. Compreender como a DH afecta os astrócitos pode ajudar-nos a perceber como melhorar a saúde de todo o cérebro.

### **Compreender melhor a expansão somática**

Christopher Walsh, do Boston Children's Hospital e da Harvard Medical School, está a utilizar cérebros humanos com DH para estudar a expansão somática - o aumento do número de CAG em alguns tipos de células ao longo da vida de uma pessoa. Como parece haver uma ligação entre a expansão somática e a progressão da doença, muitos cientistas estão a tentar compreendê-la melhor. Chris está a identificar alterações de uma única letra no código de ADN que estão associadas à instabilidade somática. Estas alterações específicas definem uma "assinatura" genética que pode ser utilizada para identificar células, o que pode ajudar os cientistas a compreender como o cérebro muda ao longo da vida.

Matthew Baffuto, do laboratório de Nat Heintz na Universidade Rockefeller, está a utilizar cérebros humanos com DH para analisar a epigenética - etiquetas herdadas no código genético que facilitam ou dificultam a transformação de um gene numa mensagem ou proteína. Matthew está a mapear estes rótulos nos genes que controlam a expansão somática e a mapeá-los nas células do cérebro que têm quantidades elevadas ou baixas de expansão. O seu trabalho irá esclarecer a forma como a epigenética pode ser utilizada para compreender como a DH afecta os factores que conduzem à doença, como a expansão somática.

### **Rastreio das expansões CAG ao nível da célula individual**



*A parceria entre a comunidade da DH e os investigadores, em particular através da dádiva de cérebros, vai ajudar-nos a encontrar um tratamento e a ultrapassar a linha da meta.*

Nat Heintz, da Universidade Rockefeller, tem estado a utilizar cérebros humanos com DH para tentar compreender como é que a expansão somática está ligada à morte celular. Utilizando uma tecnologia sofisticada, Nat e a sua equipa conseguem ver o número de CAGs em cada célula do cérebro. Uma vez que sabemos quais as células vulneráveis na DH, isto dá aos investigadores uma ideia da contribuição que as expansões desempenham na morte celular. Surpreendentemente, descobriram que não são apenas as células que morrem que têm grandes expansões de CAG, o que talvez sugira que há mais razões para a morte de células cerebrais na DH.

Bob Handsaker, do laboratório de Steve McCarroll na Harvard Medical School e no Broad Institute, está a mapear os comprimentos de CAG célula a célula. Nalgumas células, encontraram até 1000 CAGs! Estão a mapear o momento da doença em que ocorre uma rápida expansão dos CAG. Descobriram que quando as células têm 150 ou mais CAGs, os genes que deveriam estar desligados são activados e outros que deveriam estar ligados são desligados. Bob pensa que isto leva à toxicidade e, eventualmente, à morte das células cerebrais que sofrem esta rápida expansão de CAG.

## Onde é que posso obter mais informações?

Sabemos que a ideia de doar um cérebro - o órgão que engloba a essência de si ou dos seus entes queridos - é um tema complicado. Também é importante reconhecer que a doação de um cérebro não é algo em que toda a gente possa participar devido a razões religiosas, culturais, pessoais ou outras.

Se acha que a doação de cérebro pode ser adequada para si ou é algo sobre o qual está interessado em saber mais, é necessário pensar nisso com antecedência. A chave para as dádivas de cérebros é prepará-las antes de as pessoas falecerem. Quanto mais cedo o cérebro for recebido após a morte, mais preservados estarão as células e os tecidos e mais os cientistas poderão aprender.

«Muita da ciência que se faz no laboratório não seria possível sem a

Se estiver interessado em saber mais sobre este assunto, pode encontrar informações em:

- [Brain Donor Project](#) na América do Norte
- [Huntington's Disease Society of America](#) nos EUA
- [Huntington Society of Canada](#) no Canadá
- Em Portugal, o [Banco Português de Cérebros](#)
- Organizações de DH no seu país de origem
- Instituições académicas locais

## A nossa mais profunda gratidão a todos os que doaram

Nos últimos anos, registou-se um enorme aumento do número de estudos que utilizam cérebros humanos. O advento de novas técnicas avançadas que permitem aos investigadores examinar os cérebros ao nível de cada célula individual aumentou a quantidade de informação recolhida destes cérebros e ajudou a fazer e a responder a perguntas complicadas.

Muita da ciência que se faz no laboratório não seria possível sem a comunidade DH. Isto é particularmente verdade para os estudos que utilizam cérebros humanos. As descobertas que resultam desses estudos aproximam-nos da compreensão da DH nas pessoas e de um tratamento. A ciência, particularmente a ciência da DH, depende de uma parceria entre os investigadores e a comunidade familiar da DH.

Hoje, no Dia da Consciencialização da Dívida de Cérebro, enviamos a nossa mais profunda gratidão à fantástica comunidade da DH por estar de mãos dadas com os investigadores da DH, para que possamos cruzar a linha de chegada juntos, com o tratamento na mão.

---

*Sarah Hernandez é funcionária da Hereditary Disease Foundation, que forneceu ou está a fornecer financiamento a vários investigadores mencionados neste artigo. [Para mais informações sobre a nossa política de divulgação, veja a nossa FAQ...](#)*

---

### GLOSSÁRIO

**proteína huntingtina** A proteína produzida pelo gene da DH

---

© HDBuzz 2011-2024. Os conteúdos do HDBuzz são de partilha livre, sob uma Licença Creative Commons Atribuição-Compartilhalgal 3.0 Não Adaptada .

O HDBuzz não é um recurso de aconselhamento médico. Para mais informações, visite

[hdbuzz.net](http://hdbuzz.net)

Criado a 13 de Maio de 2024— Descarregado de <https://pt.hdbuzz.net/366>

Parte do texto desta página ainda não foi traduzido. É mostrado no idioma original. Estamos a trabalhar para traduzir todos os conteúdos o mais brevemente possível.