

## Destacar a ligação entre as doenças cerebrais no Dia de Sensibilização para a Ataxia

25 de setembro é o Dia de Sensibilização para a Ataxia, por isso o HDBuzz está a destacar as ligações entre a investigação da DH e da Ataxia. Saiba como estes campos têm crescido historicamente em paralelo e se têm informado mutuamente.



Escrito por [Dr Leora Fox](#) 12 de Dezembro de 2024

Editado por [Dr Sarah Hernandez](#) Traduzido por [Madalena Esteves](#)  
Publicado originalmente a 25 de Setembro de 2024

**H**oje, no Dia Internacional de Sensibilização para a Ataxia, estamos a sensibilizar para um grupo de doenças cerebrais conhecido como Ataxia, que pode assumir muitas formas. Tal como a doença de Huntington (DH), a Ataxia é degenerativa; danifica as células cerebrais, provoca alterações nos movimentos e envolve sintomas complexos que se agravam com o tempo. A DH e algumas formas de ataxia têm uma origem genética comum, e falaremos sobre a sobreposição médica e de investigação.

### O que é a Ataxia?

Tal como a DH, a ataxia é uma forma rara de doença neurológica. Pode levar a uma variedade de sintomas, incluindo falta de coordenação, discurso arrastado e dificuldade em andar - isto pode parecer semelhante aos efeitos do álcool. A ataxia é geralmente causada por danos numa parte do cérebro que coordena o movimento, conhecida como cerebelo, que está localizada na parte de trás da cabeça, logo acima do pescoço.



*Nas décadas de 1980 e 1990, houve esforços paralelos para delimitar a “vizinhança” e, em*

*seguida, a localização exacta dos genes que conduzem às SCAs e à DH.*

*Autoria da imagem: Daniel Frank*

Os sintomas da ataxia podem variar muito consoante a pessoa, e também podem variar consoante o tipo de ataxia. Algumas formas são transmitidas por um dos pais, como acontece com a DH - apenas uma cópia do gene defeituoso causa a doença. Isto é conhecido como hereditariedade autossómica dominante. Outras formas de ataxia são transmitidas apenas quando uma pessoa herda duas cópias de um gene defeituoso - os pais não têm ataxia, mas cada um deles é "portador" do gene. A ataxia também pode ser causada por uma lesão cerebral ou infeção (adquirida), ou ter causas desconhecidas (idiopática/espórádica).

## **Porque é que a comunidade da DH deve estar ciente da Ataxia?**

A ataxia pode referir-se a um grupo de doenças, mas também pode simplesmente referir-se a movimentos descoordenados. Se alguma vez bebeu demasiado, é provável que tenha experienciado ataxia alcoólica. E muitas pessoas com DH sofrem de ataxia em algum momento ao longo da sua doença. Pergunte a qualquer profissional de saúde com experiência em DH e ele dir-lhe-á que quando se vê uma pessoa com a doença de Huntington, já se viu uma pessoa com a doença de Huntington. Todos sabemos que a DH é complexa e que os sintomas podem variar de dia para dia, quanto mais entre indivíduos. Os sintomas de ataxia podem afetar as pessoas com DH, especialmente nas fases mais avançadas.

A DH afecta a parte do cérebro que é importante para os movimentos voluntários, e é mais provável que cause coreia, que pode parecer espasmódica e dançante. A ataxia afecta a parte do cérebro que coordena os movimentos e é mais provável que cause movimentos que parecem instáveis ou lentos. Ambas as doenças pioram com o tempo e causam dificuldades na fala, na marcha e nas tarefas do dia a dia. Há mesmo relatos de casos em que uma pessoa com DH foi incorretamente diagnosticada com ataxia porque os seus sintomas iniciais envolviam dificuldades de equilíbrio e coordenação.

**«A natureza partilhada da repetição CAG na DH e em várias Ataxias hereditárias significa que os investigadores podem continuar a aprender uns com os outros, trabalhando em conjunto e em paralelo »**

## **A genética da DH e da Ataxia**

A maior área de sobreposição na investigação da DH e da Ataxia é dentro de um grupo de Ataxias que é causado pelo mesmo erro genético. Sabemos que a DH é herdada de forma dominante (de um dos pais) e que é sempre causada pela expansão das repetições CAG

num gene chamado huntingtina. Algumas ataxias também são herdadas de forma dominante, incluindo um grupo de doenças conhecidas como ataxia espinocerebelosa (SCA), e várias delas também são causadas pela expansão de repetições CAG.

Na DH, os CAGs extra encontram-se no gene da huntingtina, enquanto a SCA é causada por repetições CAG noutros genes. Alguns exemplos são a ataxina-1, a ataxina-3 e a ataxina-7, mas há toda uma família de genes com expansões de repetições CAG que são conhecidos por causar Ataxias raras (entre outras doenças). Recentemente, ouvimos o Dr. Harry Orr falar da investigação sobre a SCA na conferência da Hereditary Disease Foundation, que cobrimos

Recentemente, foram descobertas novas causas genéticas de Ataxia, incluindo as causadas por repetições de tripletos. De facto, em 2024, uma nova repetição de ADN de 5 letras foi revelada como a causa de muitos casos de Ataxia hereditária. Tal como a descoberta do gene que causa a DH em 1993, este é um enorme passo em frente para as pessoas que têm este tipo de Ataxia! O Bill Nye the Science Guy, um conhecido divulgador de ciência (e fonte de inspiração para nós no HDBuzz) tem familiares que têm esta forma de Ataxia, conhecida como SCA27B. Ele fez uma parceria com a National Ataxia Foundation, nos EUA, para criar vários vídeos sobre esta doença.



*Os investigadores que estudam doenças semelhantes, como a DH e as Ataxias, podem aprender uns com os outros. Trabalhar em conjunto e aprender uns com os outros pode ajudar-nos a chegar mais rapidamente a tratamentos para várias doenças.*

*Autoria da imagem: Tima Miroshnichenko*

## **Sobreposição histórica da investigação**

Historicamente, a investigação genética da DH e da Ataxia tem seguido um caminho semelhante. Nos anos 80 e 90, houve esforços iniciais para delimitar a “vizinhança” e, em seguida, a localização exacta dos genes que conduziam à doença. Seguiu-se a criação de modelos animais nas décadas de 1990 e 2000, permitindo aos cientistas estudar o

desenvolvimento, a progressão e o tratamento da DH e das Ataxias hereditárias. Estes percursos envolveram técnicas laboratoriais semelhantes que se desenvolveram apoiando-se mutuamente em vários domínios.

Mais importante ainda, os desenvolvimentos da investigação nos domínios da DH e da Ataxia envolveram esforços de colaboração semelhantes entre investigadores e membros das famílias que concordaram em doar o seu tempo, amostras e tecido cerebral para benefício das gerações futuras.

## Investigação atual

**«A ataxia e a DH partilham muitas semelhanças. É produtivo para os investigadores obterem informações uns dos outros em todos os campos da doença, especialmente naqueles com características genéticas comuns.»**

A natureza partilhada da repetição CAG na DH e em várias Ataxias hereditárias significa que os investigadores podem continuar a aprender uns com os outros, trabalhando em conjunto e em paralelo, e utilizando um conjunto partilhado de ferramentas e ideias. As conferências internacionais bianuais continuam a reunir cientistas de todo o mundo que estudam as doenças de repetição CAG, e muitos laboratórios trabalham na DH para além das Ataxias hereditárias como a SCA. O fenómeno das repetições CAG se tornarem mais longas em algumas células (expansão somática) aplica-se a estas Ataxias, para além da DH, conhecimento que pode ser aproveitado para tratamentos.

Além disso, já estamos a colher os benefícios de conhecimentos partilhados na investigação de medicamentos. O desenvolvimento de ASOs para a redução da huntingtina levou a esforços semelhantes no campo da Ataxia, que também envolve uma proteína extra-longa e aglomerada. As semelhanças entre as doenças na forma como os CAG se repetem levou mesmo ao desenvolvimento de um medicamento pela VICO Therapeutics que pode ser utilizado para tratar pessoas com doença de Huntington, SCA1 ou SCA3. Fique atento para um mergulho mais profundo na recente dinâmica positiva desse ensaio em humanos, que envolve participantes com as três doenças.

## O que se pode aprender

A ataxia e a DH partilham muitas semelhanças. É produtivo para os investigadores obterem informações uns dos outros em todos os campos da doença, especialmente naqueles com características genéticas comuns. E é gratificante saber que outras famílias, confrontadas com uma doença hereditária, construíram as suas próprias redes de apoio, cujos esforços paralelos impulsionam a investigação clínica e a defesa de causas.

O HDBuzz orgulha-se de reconhecer a comunidade da Ataxia no Dia da Sensibilização para a Ataxia. Gostaríamos também de agradecer à Dra. Celeste Suart da [National Ataxia Foundation](#) (NAF) pelo seu contributo. A NAF aloja o [SCASource](#), um site semelhante ao HDBuzz que disponibiliza notícias sobre investigação em linguagem simples, escritas por

cientistas. Se estiver interessado em saber mais, o SCASource é um ótimo ponto de partida.

---

*Leora Fox e Sarah Hernandez não têm conflitos de interesses a declarar. Para mais informações sobre a nossa política de divulgação, veja a nossa FAQ...*

---

## GLOSSÁRIO

**repetição CAG** A porção de ADN no início do gene DH, que contem a sequência CAG repetida muitas vezes, e que é anormalmente longo nas pessoas que vão desenvolver DH.

**dominante** Uma condição genética que requer apenas uma cópia de uma mutação para ocorrer

**Coreia** Movimentos involuntários, irrequietos e irregulares, que são comuns na DH

**ASOs** Um tipo de tratamento por silenciamento de genes, em que moléculas de ADN especialmente desenhadas são utilizadas para desligar um gene

---

© HDBuzz 2011-2025. 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](https://hdbuzz.net)

Criado a 24 de Março de 2025— Descarregado de <https://pt.hdbuzz.net/380>