

>> FUTURO

O arquitecto, o gestor e o construtor

Investigadores portugueses publicam, esta semana, na *Nature*, o «retrato» que faltava de uma família de enzimas, as ribonucleases II ou RNase II. Enzimas determinantes em todos os seres vivos, de tal forma que, quando são retiradas, o organismo morre. Participam na maturação e controlo de qualidade do RNA (ou ARN, de ácido ribonucleico), a molécula que começou por ser vista como um mero mensageiro do ADN para ganhar protagonismo à medida que se percebeu o seu papel regulador da actividade celular. «O ADN é o arquitecto, o RNA o construtor e a RNase o gestor de qualidade que controla as pessoas que trabalham na obra, despedindo as que não fazem falta», ilustra Cecília Arraiano, 46 anos, investigadora do Instituto de Tecnologia Química e Biológica da Universidade Nova de Lisboa, uma das autoras do artigo. «Determinámos a posição de cada um dos átomos, na estrutura tridimensional da enzima», explica a co-autora Maria Arménia Carrondo, 58 anos, professora do mesmo instituto. Ou seja, a molécula, caracterizada por cristalografia de raio-X, foi «apanhada em flagrante», o que permitiu identificar a sua actuação.



D. R.



1. Colheita de sangue ou de saliva (contém o ADN que será analisado)



2. Extracção do material genético (ADN)



3. Amplificação dos genes que interessa estudar (PCR)



4. Sequenciação dos genes (análise do alfabeto genético, ou seja, da distribuição das bases A, C, T, G)



5. Comparação da sequência analisada com uma sequência modelo (normal)

Fonte: Luís Cirnes (IPATIMUP e Genetest)



FOTOS LUCÍLIA MONTEIRO

OS GENES E

A sequenciação do genoma humano abriu portas a exames mais rigorosos, através dos quais se pode prever algumas patologias e antecipar o seu tratamento. Alterações nos genes, relativamente ao padrão, fornecem as pistas

>>> Em **cardiologia**, é possível detectar se existe risco genético de algumas patologias, abrindo as portas a uma terapia preventiva e a uma adaptação do estilo de vida

- Hipercolesterolemia familiar
- Enfarte do miocárdio e trombose venosa
- Miocardia hipertrófica e dilatada
- Síndrome QT-Longo, Fibrilação ventricular idiopática e Síndrome de Brugada
- Síndrome de Marfan

>>> Em **oncologia**, os testes genéticos tanto servem para antecipar o aparecimento de determinados cancros hereditários como para caracterizar melhor, e orientar o tratamento, de tumores já diagnosticados

- Vários tipos de cancro do cólon
- Sarcoma (tumor dos tecidos conjuntivos ou de suporte)
- Neuroblastoma (cancro infantil que pode afectar diversas partes do sistema nervoso)
- Cancro do estômago
- Cancro do cólo do útero
- Cancro do pulmão
- Cancro da mama

visão

A análise de uma gota de saliva permite, em Portugal, prever doenças cardíacas

M TESTE

SARA SÁ

Não podia ser mais simples: uma amostra de saliva, um envelope e um selo de correio. Seis semanas depois, na caixa postal, o diagnóstico. A partir deste mês, a empresa de biotecnologia do Porto, Genetest, disponibiliza testes genéticos que despistam problemas cardíacos como a miocardiopatia hipertrófica (espessamento do coração) – principal causa da síndrome de morte súbita –, ou a hipercolesterolemia familiar, que leva ao colesterol elevado. Quer uma quer outra afectam uma em cada 500 pessoas, mas os seus efeitos chegam muitas vezes em surdina. Quando finalmente é estabelecido um diagnóstico, pode já não haver mais remédio. (A morte em campo do jogador do Benfica, Miklos Fehér, foi provocada por uma miocardiopatia hipertrófica.) Pela detecção precoce destas alterações do ADN é possível adequar o estilo de vida, diminuindo o esforço físico, ou começando a tomar fármacos para fazer baixar o colesterol, por exemplo.

Até agora, para se fazer a análise, era preciso passar pelo incómodo da tradicional colheita de sangue. Com o kit da empresa, criada por

investigadores do Instituto de Patologia e Imunologia Molecular da Universidade do Porto, basta o esforço mínimo de esfregar durante um minuto uma espécie de cotonete no interior da bochecha. A encomenda do material, bem como o pagamento do exame, pode fazer-se pelo telefone ou pela Internet. Não faz sentido rastrear a população inteira para o risco cardíaco. História familiar de acidentes cardiovasculares em jovem são o principal indício a ter em conta. Mas se não fogem por medo da picada, os pacientes podem rezear a factura – cerca de 1210 euros, para o mais caro. «Será difícil para muitas pessoas suportar este custo, mas mesmo assim é cerca de três vezes inferior ao praticado nos Estados Unidos», reconhece José Carlos Machado, 37 anos, director científico da Genetest. «É muito difícil estabelecer protocolos com as seguradoras ou o Sistema Nacional de Saúde», lamenta.

UM GRUPO ALVO para esta detecção precoce é o dos atletas profissionais. «Entre os desportistas, a ocorrência de paragens cardíacas por miocardiopatia hipertrófica é mais elevada já que o desporto intensivo constitui um factor de risco», revela o investigador.

Nos corações treinados, já de si com aumento de espessura, é mais difícil detectar as situações patológicas através de exames tradicionais. Em Itália, o rastreio genético é obrigatório para todos os atletas de alta competição. Um resultado positivo acaba com a carreira, mas poupa a vida. ■