Reciclagem celular deficiente na Doença de Machado-Joseph

Uma equipa coordenada pelo Centro de Neurociências e Biologia Celular (CNC) da Universidade de Coimbra (UC) descobriu que danos na “reciclagem” das células estão associados à Doença de Machado-Joseph (DMJ), numa investigação de células da derme de doentes que se podem revelar eficazes para testar medicamentos.

O estudo publicado na *Scientific Reports* investigou as células da derme (fibroblastos), localizadas na camada intermédia da pele, em doentes com DMJ seguidos no Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC) e de indivíduos saudáveis. A comparação dos dois grupos revelou que o processo de “reciclagem” (autogafia) dos elementos tóxicos das células se encontra afetado nos pacientes com DMJ.

Luís Pereira de Almeida, coordenador do estudo, explica que «os resultados sugerem que os fibroblastos constituem formas acessíveis de testar medicamentos para a DMJ, acelerando a transição da investigação para a clínica. A equipa conseguiu ainda ativar laboratorialmente a autofagia como tentativa de solucionar parcialmente os impactos negativos da DMJ a nível celular.»

A DMJ é causada pela repetição desnecessária de “tijolos” na construção genética responsável pelo funcionamento do corpo. A acumulação de “tijolos” tem efeitos tóxicos que conduzem à morte de neurónios através de um modo pouco conhecido. O estudo do CNC permitiu verificar que a severidade da doença se encontra ligada ao número crescente de “tijolos” repetidos, algo que já tinha sido provado pela comunidade científica.

A DMJ é uma doença incurável, fatal e hereditária de grande prevalência nos Açores, sendo caracterizada pela descoordenação motora, atrofia muscular, rigidez dos membros, dificuldades na deglutição, fala e visão, associadas a um progressivo dano de zonas cerebrais específicas.

A investigação foi financiada por fundos FEDER através do Programa Mais Centro e COMPETE - Programa Operacional Fatores de Competitividade via Fundação para a Ciência e a Tecnologia, através da *European Spinocerebellar Ataxia Type 3/Machado-Joseph Disease Initiative, Model PolyQ* e *SynSpread* através do *JPND-Joint Programme on Neurodegenerative Disease*, através do Richard *Chin andLily Lock Machado Joseph Disease Research Fund* e da *National Ataxia Foundation*.

Link para o artigo: <http://www.nature.com/articles/srep28220>

Cristina Pinto (Assessoria de Imprensa - Universidade de Coimbra)

Ciência na Imprensa Regional –Ciência Viva