Descobertos novos mecanismos envolvidos na origem da doença rara de Leigh

Uma equipa multidisciplinar de cientistas e médicos, coordenada por Manuela Grazina, docente da Faculdade de Medicina da Universidade Coimbra (FMUC) e responsável pelo Laboratório de Bioquímica Genética do Centro de Neurociências e Biologia Celular (CNC), identificou duas mutações, uma das quais nova, associadas à origem da doença de Leigh, uma doença mitocondrial rara.

O estudo que conduziu a esta descoberta foi realizado, ao longo de quatro anos, com dois doentes seguidos no Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC).

Em concreto, os investigadores identificaram «um défice enzimático da COX (Citocromo Oxidase) e alterações genéticas do gene SURF1, uma das quais descrita pela primeira vez neste trabalho, permitindo, assim, identificar a origem da doença nestes dois casos, até agora desconhecida. Um dos doentes é referenciado como o doente vivo com mais idade, afetado com a doença de Leigh», expõe Manuela Grazina.

A cientista da UC esclarece que «as mutações no gene SURF1 são uma das causas mais frequentes desta doença. A proteína SURF-1, codificada por este gene, tem uma função essencial na “montagem” (*assembly*) das várias subunidades que constituem o complexo enzimático IV da cadeia respiratória mitocondrial (CRM), também denominado Citocromo Oxidase (COX). Este processo é crucial no posicionamento correto dos componentes proteicos de modo a que a produção de energia ocorra de forma adequada».

Os resultados deste estudo, publicado na revista científica “Mitochondrion”, são um contributo importante «para compreender melhor a origem da doença de Leigh, uma doença mitocondrial rara, que surge na infância. As mutações agora descobertas são mais uma peça do puzzle porque já foram descritas mutações genéticas associadas à doença, em mais de 20 genes diferentes (nucleares e mitocondriais)», observa Manuela Grazina.

A doença de Leigh é uma doença neurodegenerativa progressiva. Os doentes apresentam lesões bilaterais focais, em uma ou mais áreas do sistema nervoso central, incluindo tronco cerebral, tálamo, gânglios da base, cerebelo e medula espinhal. A esperança de vida destes doentes é geralmente curta.

Legenda da imagem em anexo: da esquerda para a direita: Marta Simões, Manuela Grazina, Carolina Ribeiro e Maria João Santos.

Cristina Pinto (Assessoria de Imprensa - Universidade de Coimbra)

Ciência na Imprensa Regional – Ciência Viva