

Portugueses ajudam a clarificar genética da artrite inflamatória

Equipa do IBMC participa em estudo internacional

2011-07-11



Jácome Armas, investigador líder da equipa portuguesa envolvida no projecto

Um trabalho publicado na "[Nature Genetics](#)" identifica novos genes que estão implicados no desenvolvimento da espondilite anquilosante, bem como confirma o envolvimento de outros genes propostos em estudos anteriores.

A publicação, com a co-autoria de uma equipa portuguesa, permitiu também reconhecer a existência de interações entre dois dos genes, sendo uma das primeiras descrições sobre interacção génica nesta e noutras doenças comuns.

Este facto vem contribuir para a confirmação de uma das teorias que tenta explicar a patogénese desta doença reumática inflamatória, a qual pode ser altamente incapacitante pela deterioração dos ligamentos e das junções nos ossos. O trabalho contou

com a participação de 43 equipas de investigação, naquilo que se pode considerar um mega esforço internacional para dar resposta à doença.

A espondilite anquilosante é uma doença inflamatória que afecta, principalmente, a coluna vertebral e as articulações da bacia, levando, de forma incapacitante, a uma gradual limitação de movimentos. Já havia sido percebido que a predisposição para a doença tinha origem genética e que estava relacionada com o HLA-B27, um gene envolvido em diversos processos inflamatórios. No entanto desconhecia-se a forma como a doença se desenvolve e como o HLA-B27 é envolvido.

O estudo apresentado, que utilizou dados de cerca de 4800 doentes e 13500 pessoas não afectadas, juntando informação de dois consórcios internacionais dedicados ao estudo desta doença: o Australo-Anglo-American Spondyloarthritis Consortium e o Wellcome Trust Case Control Consortium 2.

“Este tipo de artrite inflamatória é frequente em populações de origem europeia”, explica Jácome Bruges-Armas, coordenador da equipa do IBMC envolvida no estudo, e **“pode afectar cinco em mil pessoas”**. Apesar da maior frequência em membros da mesma família e do conhecimento do envolvimento de alguns genes relacionados com o sistema imunológico, sempre foi difícil compreender efectivamente a relação entre a predisposição genética e as manifestações da doença.

O que este estudo também comprova é **“a origem multifactorial da doença”,** adianta o investigador. De facto foi possível relacionar variantes de três outros genes no desenvolvimento da doença, bem como identificar quatro outras zonas do genoma que parecem exercer também uma forte influência. Uma componente significativa do genoma, está de alguma forma envolvida na cascata de acções que implicam o HLA-B27, ou seja, parece que este último é apenas um elemento final de um enorme circuito metabólico e, por isso, o mais facilmente identificável e relacionável com a doença.

No entanto, é da conjugação da acção dos agora identificados que, em conjunto com o HLA-B27, se poderá determinar com mais exactidão a predisposição de um indivíduo para desenvolver o processo inflamatório que conduz à doença.

Para Jácome Bruges-Armas, **“faltava um estudo que permitisse compreender a genética da doença de forma a desenvolver formas de diagnóstico e prevenção mais eficazes”**.



Radiografia de perfil de paciente com espondilite anquilosante; coluna lombar com calcificações