



Investigação portuguesa em destaque no maior congresso de hematologia do mundo

Grupo do Porto estuda doença genética hemocromatose desde os anos 80. Foram escolhidos para moderar sessão sobre metabolismo do ferro

MARTA F. REIS

Em San Diego, EUA

marta.reis@ionline.pt

É das doenças genéticas mais comuns, silenciosa e com mais uma curiosidade: 90% dos casos terão um antepassado comum, ou seja, em última instância os portadores da mutação (e estima-se que sejam 3 em cada mil pessoas no Norte do país) serão quase todos primos afastados. Um grupo de cientistas do Instituto de Biologia Molecular e Celular do Porto, especialistas no estudo da hemocromatose – sobrecarga de ferro no organismo – teve a semana passada lugar de destaque no congresso da Sociedade Americana de Hematologia, o principal encontro anual na área das doenças do sangue, com uma média de 20 mil participantes.

Graça Porto, coordenadora do grupo de investigação básica e clínica em biologia do ferro do IBMC, foi convidada para, em conjunto com uma colega da Universidade Johns Hopkins, moderar uma sessão sobre metabolismo do ferro.

Saber que este grupo, nascido em 1985, é tão reconhecido a nível internacional será uma surpresa maior se nunca tiver ouvido falar da hemocromatose, o que é bastante provável. “Normalmente as pessoas têm mais a noção dos problemas provocados pela falta de ferro, por exemplo as anemias”, explicou ao *i* Graça Porto, no final da apresentação em San Diego: “Nós dedicamo-nos ao estudo de uma doença que é exactamente o contrário: uma doença hereditária em

que há acumulação de ferro.” Segundo os estudos de prevalência genética, até 30 mil portugueses podem estar em risco, mas mesmo pela única consulta do país dedicada à hemocromatose (no Hospital de Santo António, no Porto) só passaram até à data 200. “É uma doença muito frequente, só que não sabemos onde estão estes doentes: ou estão doentes e não estão diagnosticados, ou não estão a expressar a doença.”

CIÊNCIA É aqui que entra a missão científica. A hemocromatose não tem à partida sintomas, mas pode tornar-se mais ou menos grave com o avanço da idade. Quando existe a mutação, o organismo absorve mais ferro do que seria necessário e como o corpo não o gasta nem consegue expeli-lo tende a acumular-se nos órgãos – primeiro no fígado, o que pode levar a cirrose; depois no pâncreas, o que provoca diabetes. Em 1996 identificou-se o gene por detrás da doença (HFE), o que hoje permite um diagnóstico precoce caso se detecte excesso de ferro numa análise ao sangue. Mas os investigadores começaram a perceber que, apesar de uma única mutação estar na base da maioria dos casos, a doença tem manifestações variáveis. Os estudos identificaram uma relação entre a doença e características do sistema imunitário e uma das explicações encontradas envolve uma molécula reguladora do ferro chamada hepcidina (com níveis baixos quando há excesso de ferro

e níveis elevados quando existe carência, por exemplo numa anemia). É segregada no fígado, mas os investigadores descobriram que também é produzida pelos linfócitos, células do sistema imunitário. A par disto, alguns doentes com hemocromatose têm outros problemas genéticos que alteram o número de linfócitos, algo que poderá ser importante para novas formas de tratamento ou noutras áreas da imunologia, explica Graça Porto.

Para já, a única forma de controlar a hemocromatose é através de sangrias (flebotomias): extrair unidades de sangue para que a medula óssea produza sangue novo sem o excesso de ferro. Além desta frente, o grupo português, em colaboração com colegas alemães, apresentou um estudo onde detecta em ratinhos alvos terapêuticos que poderão controlar as formas mais graves ou, um dia, substituir a necessidade de flebotomias.

CATEDRAL Estar em destaque na “catedral da hematologia” é uma forma de assegurar a investigação, pelo prestígio que dá ao grupo e pela importância que é dada ao ferro, diz Graça Porto. Uma ajuda quando a conjuntura financeira nacional não é a melhor. “Com os cortes no Orçamento, é óbvio que a ciência vai ser afectada. Temos de nos virar para o exterior, procurar financiamento e ser competitivos.”

“Temos de nos virar para o exterior, procurar financiamento e ser competitivos”

Graça Porto
LÍDER DO GRUPO

Data: 20.12.2011

Titulo: Investigação portuguesa em destaque no maior congresso de hematologia do mundo

Pub:



Tipo: Jornal Nacional Diário

Secção: Nacional

Pág: 31



Tratamentos da hemocromatose envolvem para já idas regulares ao hospital

TATYANA ZENKOVICHEVA

Área: 585cm²/66%

FOTO

Cores: 4 Cores

ID: 3938206

Data: 20.12.2011

Titulo: Investigação portuguesa em destaque no maior congresso de hematologia do mundo

Pub:



Tipo: Jornal Nacional Diário

Secção: Nacional

Pág: 31

Hepcidina, a molécula que está a dar que falar

●●● Da sessão moderada por Graça Porto saíram duas ideias de futuros tratamentos que envolvem a hepcidina. Akin Akinc, da Alnylam Pharmaceuticals, apresentou um novo tratamento para a anemia das doenças crónicas que passa por silenciar a produção de hepcidina no fígado. Testado apenas em ratinhos e primatas não humanos, seria uma alternativa eficaz a uma das causas de morbilidade em cancros, artrites reumatóides ou doenças como lúpus. Noutra apresentação, cientistas da Califórnia sugerem que dar versões sintéticas da hepcidina a doentes como hemocromatose hereditária previne o excesso de ferro (houve resultados em ratinhos em 12 dias). Este ano o Instituto de Medicina Molecular de Lisboa revelou um outro papel da molécula nas doenças infecciosas: nas crianças, após a infecção, a hepcidina aumenta, o que terá um efeito protector. Mais hepcidina, menos ferro para que o parasita se multiplique, logo menos mortalidade. Será uma estratégia evolutiva do parasita para evitar que este hospedeiro, com imunidade natural menos desenvolvida, morra.