

Escrito nos genes

Teste de DNA identifica, com acurácia, potencial de se desenvolver doenças crônicas e tumores. O estudo norte-americano, ainda experimental, deverá nortear tratamentos personalizados no futuro, dizem especialistas

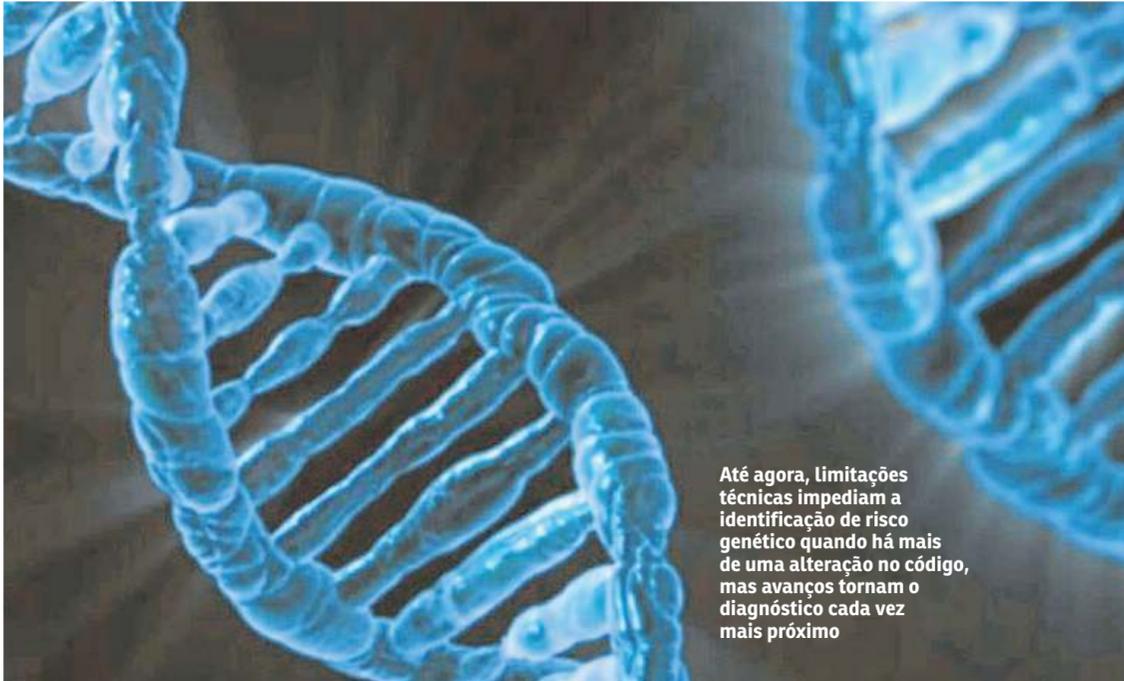
» VILHENA SOARES

O risco de um indivíduo desenvolver enfermidades graves, como a diabetes mellitus ou câncer de mama, pode ser determinado por meio de uma pontuação genética, segundo cientistas norte-americanos. Em um estudo realizado com dados de mais de 30 mil pessoas, os especialistas conseguiram determinar grupos de alterações no DNA que estão relacionadas a seis doenças. Os dados, publicados na edição de ontem da revista *Nature Medicine*, podem ajudar os médicos a oferecer tratamentos preventivos personalizados, que auxiliem os pacientes mais suscetíveis a evitar o desenvolvimento dos problemas de saúde, antes mesmo de eles se manifestarem.

Logo após decifrar o genoma humano, especialistas se dedicaram a estudar se determinadas alterações genéticas poderiam indicar a manifestação futura de algumas doenças. Porém, a estratégia não funcionou para enfermidades desencadeadas por mais de uma alteração do DNA. Para driblar a barreira, pesquisadores têm usado outra estratégia: identificar centenas ou milhares dessas variações e transformá-las em um único escore, chamado de pontuação de risco poligênico (PRS, na sigla em inglês). “Nosso objetivo foi criar um relatório de laboratório, que ajude o médico e o paciente a saber quando tomar uma decisão clínica relevante em relação a cuidados clínicos, usando como base a pontuação de risco poligênico”, explicou, em um comunicado à imprensa, Jason Vassy, pesquisador do Hospital Brigham and Women’s Hospital, nos Estados Unidos, e um dos autores do estudo.

No artigo, Vassy e sua equipe usaram dados retirados do Genomic Medicine at VA (GenoVA) Study, um ensaio clínico feito com 36.423 participantes adultos, em sua maioria saudáveis, com idade média de 50 anos. O trabalho ainda está em andamento, mas os pesquisadores já conseguiram construir seis PRS com base em

rawpixel.com/Divulgação



Até agora, limitações técnicas impediam a identificação de risco genético quando há mais de uma alteração no código, mas avanços tornam o diagnóstico cada vez mais próximo

análises feitas nos primeiros 227 pacientes inscritos.

Por meio de testes genéticos apurados, os cientistas constataram que 11% dos avaliados apresentaram um alto escore de risco poligênico para fibrilação atrial, 7% para doença arterial coronariana, 8% para diabetes mellitus e 6% para câncer colorretal. Entre os homens, 15% tiveram uma pontuação elevada para câncer de próstata, e 13% das mulheres para tumor de mama.

Os pesquisadores esperam que esse primeiro relatório seja um guia útil para sistemas de saúde em geral, como laboratórios e centros de tratamento especializados. “Ainda é muito cedo para a prevenção de precisão, mas mostramos que é viável superar algumas das primeiras barreiras que tínhamos no passado e, com isso, trazer pontuações de risco poligênico para a área clínica”, ressaltou Vassy.

Salmo Raskin, médico pediatra, geneticista e diretor do Laboratório Genetika, em Curitiba, destaca que os dados vistos no estudo norte-americano são interessantes e fruto de uma busca antiga na área genética.

do ganho de peso ao longo da vida na saúde das mulheres”, revelaram os cientistas, no trabalho. “Cinco unidades extras de IMC são a diferença entre a categoria de sobrepeso e a categoria obesa”, frisaram os especialistas.

Hormônios

O estudo também revelou que dois hormônios — insulina em jejum e testosterona — em excesso aumentavam o risco da doença ser diagnosticada. Os autores do artigo destacam que a análise hormonal precisa ser mais bem avaliada, mas, caso os dados sejam confirmados futuramente, eles podem ser bastante úteis na área clínica, já que os médicos poderão alterar os níveis dessas substâncias em pessoas com mais probabilidade de desenvolverem tumores, com o auxílio de medicamentos.

Os especialistas ressaltam que o câncer de útero é um dos tipos mais intimamente ligados à obesidade, o que reforça a importância de mais análises futuras

Arquivo pessoal



O geneticista Salmo Haskin: dados precisam ser refinados

“Depois do projeto genoma humano, o foco dos especialistas foram as doenças raras, já que era possível identificar essas enfermidades com facilidade, pois elas contam com apenas uma alteração genética. Mas isso não se aplica a uma série de outras

doenças que têm duas características distintas: mudanças em mais de um gene e influências do meio ambiente”, detalha o especialista. “Por isso, os pesquisadores optaram pela estratégia de identificar grupos de alterações, como feito neste estudo.

Esse tipo de análise só foi possível com a evolução da tecnologia e com uma avaliação mais ampla, pois são necessários dados de milhares de pessoas, com diversas comparações entre saudáveis e doentes, para se chegar aos resultados obtidos”, acrescenta.

Limitações

Os pesquisadores tiveram que enfrentar uma série de desafios na implementação de testes que ajudassem a definir os PRS do estudo. Eles destacam que outras adversidades precisarão ser superadas nas próximas etapas, como a imprecisão de dados relacionados aos indivíduos de ascendência não europeia, por exemplo. “A maioria das pesquisas genômicas, até o momento, foi conduzida em populações europeias; portanto, as pontuações resultantes dessa pesquisa são mais fracas para prever o risco de doenças entre populações de perfis diferentes”, ressaltaram os cientistas, no trabalho.

Até o momento, 52% dos inscritos no Estudo GenoVA relataram raça não branca e/ou etnia

hispânica/latina, informaram os autores no artigo. “Os pesquisadores devem continuar trabalhando para aumentar a diversidade de pacientes que participam da pesquisa genômica”, declarou Matthew Lebo, também autor do estudo e diretor de laboratório do Mass General Brigham Laboratory for Molecular Medicine (LMM), nos Estados Unidos.

Os cientistas também assinam que um desafio futuro será encontrar a melhor forma de usar os dados obtidos no estudo na área clínica. Eles explicam que os médicos e pacientes precisarão de suporte para entender e utilizar as novas informações. “Ainda não existem diretrizes clínicas para orientar um especialista na forma como ele deve tratar um paciente com pontuação de alto risco de forma diferente de um indivíduo de risco médio”, observaram os especialistas, no artigo.

Salmo Raskin também considera que o uso dos novos escores genéticos ainda precisa ser bem definido, e que as dúvidas relacionadas a esse novo instrumento de auxílio aos médicos deverão ser dissipadas com a evolução das pesquisas. “Ainda não sabemos quando essa análise será feita, seria aos 18 anos? Temos que considerar quando determinadas doenças surgem também, é difícil dizer agora qual será a melhor estratégia. Outro ponto é a diversidade genética, como frisado pelos cientistas. Precisamos de dados relacionados a nossa população, uma pessoa com alto risco de uma enfermidade nos padrões europeus pode ser de baixo risco no Brasil”, diz.

O especialista, que participou do Projeto Genoma Humano, resalta ainda que o estudo precisa de aprofundamento, o que faz com que sua disponibilidade esteja em um horizonte mais distante. “O que esse método oferece é algo muito positivo, uma pessoa que tem um risco maior de diabetes pode mudar seus hábitos para evitar essa doença, e isso é algo que pode ser muito útil no futuro. Mas é importante frisar que essa é uma análise ainda em andamento. Muitas pessoas têm oferecido testes com esse tipo de resultado, mas que não são válidos, já que a tecnologia ainda está em construção”, adverte.

Obesidade favorece câncer uterino

Uma pesquisa inglesa revelou que o excesso de peso pode dobrar o risco de câncer de útero. Os cientistas chegaram a essa conclusão após avaliar dados genéticos de mais de 100 mil mulheres, em sete países. O estudo, publicado na última edição da revista especializada *BMC Medicine*, pode abrir as portas para estratégias mais eficazes de prevenção desse tipo de tumor.

Na investigação, os pesquisadores avaliaram amostras genéticas de cerca de 120 mil mulheres residentes na Austrália, Bélgica, Alemanha, Polônia, Suécia, Reino Unido e nos Estados Unidos, das quais cerca de 13 mil tiveram câncer de útero. Por meio das análises, os especialistas constataram que para cada cinco pontos extras (acima do peso considerado ideal) no índice de massa corporal (IMC), o risco de uma pessoa do sexo feminino sofrer com tumor uterino é quase o dobro (88%). “Esse é um número mais alto do que a maioria dos estudos anteriores sugeriram e reflete a influência

do ganho de peso ao longo da vida na saúde das mulheres”, revelaram os cientistas, no trabalho. “Cinco unidades extras de IMC são a diferença entre a categoria de sobrepeso e a categoria obesa”, frisaram os especialistas.

Hormônios

O estudo também revelou que dois hormônios — insulina em jejum e testosterona — em excesso aumentavam o risco da doença ser diagnosticada. Os autores do artigo destacam que a análise hormonal precisa ser mais bem avaliada, mas, caso os dados sejam confirmados futuramente, eles podem ser bastante úteis na área clínica, já que os médicos poderão alterar os níveis dessas substâncias em pessoas com mais probabilidade de desenvolverem tumores, com o auxílio de medicamentos.

Os especialistas ressaltam que o câncer de útero é um dos tipos mais intimamente ligados à obesidade, o que reforça a importância de mais análises futuras

THEO ROUBY



Cinco pontos a mais no IMC quase dobram as chances desse tipo de tumor

relacionadas ao tema. “A pesquisa é apenas o primeiro passo importante, e ela nos mostra como as análises genéticas podem

ser usadas para entender de forma exata como a obesidade causa tumores e o que pode ser feito para combatê-la. É necessário

orientar os pacientes que podem sofrer com esses problemas de saúde da melhor forma possível”, detalhou, em um comunicado

à imprensa, Emma Hazelwood, pesquisadora da Universidade de Bristol, no Reino Unido, e uma das autoras do estudo. (VS)