Editora: Ana Paula Macedo
anapaula.df@dabr.com.br
3214-1195 • 3214-1172

Paciente tem menos de 40 anos e vive como alguém com doenças crônicas. Sua condição genética rara é fatal para animais

Mulher desenvolve 12 tumores e sobrevive

» PALOMA OLIVETO

Cientistas espanhóis ficaram surpresos ao estudar o caso de uma mulher que desenvolveu 12 tumores ao longo da vida, cinco dos quais eram malignos, e se curou de todos. Com menos de 40 anos de idade, a paciente desenvolveu o primeiro tumor quando ainda era bebê. Cada um foi de um tipo diferente e em uma parte diversa do corpo. A pessoa também apresenta manchas na pele, microcefalia e outras alterações, disseram os pesquisadores do Centro Nacional de Pesquisa do Câncer (CNIO), em um estudo publicado na revista *Science Advances*.

Laura Lombardia/CNIO/Divulgação



Academicamente, não se pode falar de uma síndrome nova porque é a descrição de um único caso, mas, biologicamente, é única"

Miguel Urioste, *pesquisador do Centro Nacional de Pesquisa do Câncer, na Espanha, e coautor do estudo*

De acordo com Marcos Malumbres, chefe da Divisão Celular e do Grupo de Câncer do Centro CNIO, a equipe ainda não entendeu "como essa pessoa pode ter se desenvolvido durante o estágio embrionário, nem superado todas essas patologias". Segundo o cientista, o estudo desse caso único indica "uma maneira de detectar células com potencial tumoral bem antes de testes clínicos e diagnósticos por imagem". Também fornece uma nova maneira de estimular a resposta imune a um processo cancerígeno.

Quando a paciente chegou, pela primeira vez, à Unidade Clínica de Câncer Familiar do CNIO, uma amostra de sangue foi coletada para sequenciar os genes mais frequentemente envolvidos no câncer hereditário, mas nenhuma alteração foi detectada. Os pesquisadores, então, analisaram todo o genoma da paciente e encontraram mutações em um gene chamado MAD1L1.

Esse gene é essencial no processo de divisão e proliferação celular. Os pesquisadores do CNIO analisaram o efeito das mutações detectadas e concluíram que elas causam alterações no número de cromossomos nas células. Em modelos animais, observou-se que, quando há alterações em ambas as cópias do MAD1L1 — cada uma proveniente de um dos pais —, o embrião morre.

Para espanto dos pesquisadores, a paciente do estudo tem mutações em ambas as cópias, mas sobreviveu, levando uma vida tão normal quanto se pode esperar de alguém que sofre de problemas de saúde crônicos. Nenhum outro relato como esse foi descrito. Segundo o coautor do estudo, Miguel Urioste, "academicamente, não se pode falar de uma síndrome nova porque é a descrição de um único caso, mas, biologicamente, é única".

Outros genes cujas mutações alteram o número de cromossomos nas células são conhecidos, mas "este caso é diferente pela agressividade, pela porcentagem de aberrações que produz e pela extrema suscetibilidade a um grande número de tumores diferentes", segue o pesquisador.

Getty Images/iStockphoto



Os tumores surgiram em diferentes partes do corpo. O primeiro foi descoberto quando ela era bebê

Defesa

Um dos fatos que mais intrigaram a equipe foi que os cinco cânceres agressivos desenvolvidos pela paciente desapareceram com relativa facilidade. A hipótese deles é de que a produção constante de células alteradas gerou uma resposta defensiva crônica. "Achamos que aumentar a resposta imune de outros pacientes os ajudaria a interromper o desenvolvimento tumoral", explicou Malumbres, em nota.

A descoberta de que o sistema imunológico é capaz de desencadear uma resposta defensiva contra células com o número errado de cromossomos é, segundo este pesquisador do CNIO, "um dos aspectos mais importantes desse estudo, que pode abrir novas opções terapêuticas no futuro". Setenta por cento dos tumores humanos têm essa característica cromossômica.

"O trabalho destaca a importância de se investigar esses tipos de casos muito particulares e de se abordar o câncer com técnicas de sequenciamento massivo", diz Maria Mayan Santos, pesquisadora do Instituto de Investigações Biomédicas de La Corunha, na Espanha, que não participou do estudo. "Embora sejam técnicas complexas, que requerem pesquisadores com certa experiência, elas podem nos ajudar a entender a etiologia de uma doença, garantir um diagnóstico correto e entender os mecanismos envolvidos, o que pode nos levar a desenvolver novas terapias e abordagens terapêuticas não só para essa paciente, mas também para tratar outros tipos de tumores e doenças relacionadas."

» Covid: infectado por 411 dias

Um homem de 59 anos que foi infectado com o Sars-CoV-2 por 411 dias finalmente foi curado usando os anticorpos monoclonais casirivimab/imdevimab, comercialmente chamados regeneron. O paciente tinha um sistema imunológico enfraquecido após um transplante de rim e, originalmente, testou positivo para covid-19 em dezembro de 2020. Embora os sintomas tenham desaparecido, o vírus continuou em seu organismo até janeiro de 2022. Os pesquisadores realizaram uma análise genética detalhada do vírus e descobriram que se tratava da variante original, de Wuhan, na China, mas com várias mutações que se desenvolveram desde que ele foi infectado pela primeira vez. A cura do paciente foi relatada por pesquisadores do King's College London, no Reino Unido, na revista *Clinical Infectious Diseases*.

» Tubo de ensaio | Fatos científicos da semana

SEGUNDA-FEIRA, 31

CHINA JÁ TEM SEU PALÁCIO NO ESPAÇO

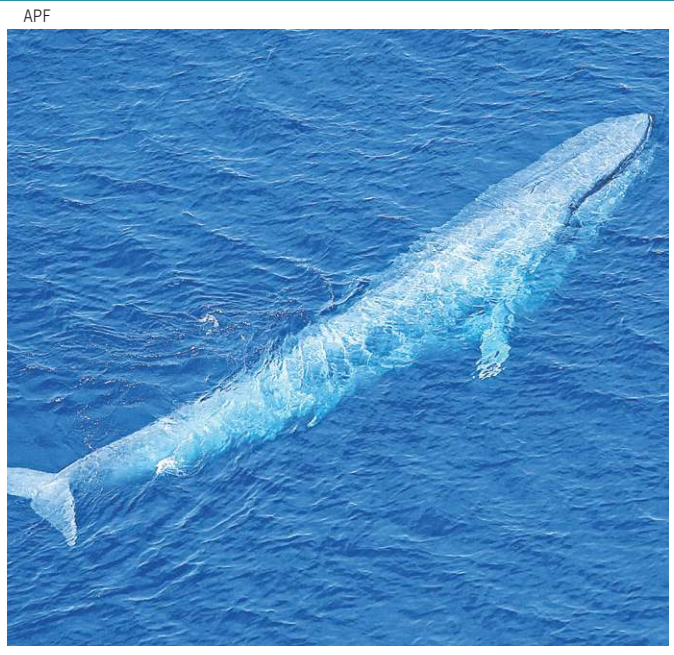
O último módulo da estação espacial chinesa Tiangong (Palácio Celestial, em tradução livre), que deve permitir que a estrutura se torne totalmente operacional, foi acoplado com sucesso. O gigante asiático avança, assim, em seu ambicioso programa espacial. O desejo de Pequim de construir sua própria estação espacial foi alimentado em parte pela recusa de Washington em aceitar chineses no programa da Estação Espacial Internacional (ISS), iniciativa conjunta entre os Estados Unidos, Rússia, Canadá, Europa e Japão. O módulo chamado Mengtian (Sonho dos céus) foi lançado às 15h27 (4h27 no horário de Brasília) por um foguete LM 5B da ilha tropical de Hainan (sul), segundo a televisão pública CCTV. Horas depois, acoplou-se à Tiangong, que, semelhante em tamanho à antiga estação russo-soviética Mir, deve ter uma vida útil de pelo menos 10 anos. A montagem exigiu um total de 11 missões. A China planeja enviar homens à Lua até 2030.

TERÇA-FEIRA, 1º

POLUIÇÃO AFETA BALEIAS-AZUIS

Estudo publicado na revista *Nature Communications* mostra que as baleias-azuis estariam absorvendo até 10 milhões de pedaços de microplásticos todos os dias — em torno de 43,6kg. Pesquisas recentes vêm detectando fragmentos de plástico no fundo dos oceanos e nas montanhas mais altas, e até mesmo em órgãos e sangue de humanos. Para calcular quanto esses mamíferos marinhos ingerem de microplásticos, pesquisadores da California State University, nos Estados Unidos, fizeram um estudo de modelagem. Os cientistas marcaram 191 baleias-azuis, comuns e jubarte que vivem na costa californiana, para rastrear seus movimentos. De acordo com os dados recolhidos, os animais se alimentam, sobretudo, a uma profundidade entre os 50 e os 250 metros, justamente onde se encontra "a maior concentração de microplásticos na coluna de água".

APF



Ariel MARINKOVIC / ESO / AFP



QUARTA-FEIRA, 2

ALMA É ALVO DE CIBERATAQUE

O observatório astronômico Alma, localizado no norte do Chile, está com as operações parcialmente suspensas. O telescópio, um dos mais potentes do mundo, sofreu um ciberataque a seus sistemas informáticos na manhã de sábado. Embora a ameaça "tenha sido contida", o observatório afirmou que, "dada a natureza do episódio, ainda não é possível estimar um prazo para o retorno às atividades regulares". Especialistas trabalham para restabelecer as atividades — foram suspensas as observações astronômicas e o site. "O ataque não comprometeu as antenas do Alma, nem qualquer dado científico", esclareceu a direção, por meio de um comunicado. Nenhum grupo assumiu a responsabilidade pelo ataque ao observatório.

QUINTA-FEIRA, 3

NEUTRINOS EM UMA VELHA CONHECIDA

Pela primeira vez, cientistas encontraram evidências de emissão de neutrinos de alta energia da NGC 1068, também conhecida como Messier 77, uma galáxia ativa na constelação de Cetus, a 47 milhões de anos-luz da Terra, e uma das mais conhecidas e bem estudadas até hoje. A detecção foi feita no Observatório de Neutrino IceCube, um enorme telescópio de neutrinos que abrange 1 bilhão de toneladas de gelo, instrumentado em profundidades de 1,5km a 2,5km da superfície da Antártida, no Polo Sul. A fonte dessas partículas, TXS 0506+056, é um blazar localizado no ombro esquerdo da constelação Órion, a 4 bilhões de anos-luz de distância de Messier 77. De acordo com astrofísicos, os neutrinos, que têm pouquíssima interação com a matéria, podem ser a chave para as perguntas sobre o funcionamento dos objetos mais extremos do cosmos.