

Grupo: _____

Um Hospital dentro de nós...

No embrião humano, as células estaminais não passam de uma centena, mas têm a missão de dar origem aos milhões de células que constituem o corpo do adulto. E, nesses milhões, há milhares de tipos: há células de cabelo, de fígado, de pele, de sangue, de osso, de olho, de estômago, de tudo, o que constitui um organismo funcional. Isto quer dizer que aquela centena de células todas iguais tem que ter em si a potencialidade de, conforme o destino que segue ao longo do crescimento do embrião, dar origem a toda e qualquer célula. E, por isso mesmo, diz-se que estas células são totipotentes. De onde decorre o raciocínio lógico de que, se pudéssemos ter uma boa reserva de células estaminais de nós próprios, poderíamos utilizá-las para regenerar fígados, linfócitos, neurónios, tecido cardíaco, e por aí fora, assim que um destes órgãos e tecidos entrasse em falência dentro de nós.

Para nossa sorte, no entanto, além das células estaminais embrionárias também existem células estaminais adultas. Quando as células do embrião começam a diferenciar-se nos mais diversos tipos de células, há sempre algumas que fazem a viagem com elas, vão-se multiplicando, mas nunca se diferenciam. Isto acontece sobretudo nos órgãos que estão em constante regeneração, e sempre a precisar de células novas.

Adaptado de "Um Hospital dentro de nós", Jornal Público (02/02/2005)

Questões

1. Qual a função das células estaminais?
2. Explique em que consiste a totipotência celular.
3. Comente a afirmação: "Temos um hospital dentro de nós".
4. Efectue uma pesquisa na Internet subordinada ao tema: células estaminais e sua aplicação terapêutica.

Descrita pela primeira vez em 1934, a fenilcetonúria (PKU), um dos erros hereditários mais comuns, é uma alteração genética do metabolismo da fenilalanina que causa atraso mental. Está associada a mutações no braço longo do cromossoma 12 (12q22-12q24.1), no gene que codifica a fenilalanina hidroxilase (PAH); dado que a fenilcetonúria possui um modo de transmissão recessivo, apenas os indivíduos que apresentam ambas as cópias do alelo mutado manifestam os sintomas. Esta enzima catalisa, no fígado, a transformação da fenilalanina (aminoácido presente nos alimentos e essencial à nossa nutrição) em tirosina. Desta insuficiência bioquímica vai resultar uma acumulação de fenilalanina no sangue, que é posteriormente transformada em ácido fenilpirúvico, inibidor do desenvolvimento cerebral, provocando um atraso mental muito grave em crianças não tratadas. Assim, enquanto os níveis normais de fenilalanina no sangue são de, aproximadamente, 1 a 3 mg/dl, os níveis de fenilalanina plasmática em doentes

fenilcetonúricos não tratados chega aos 30 mg/dl e, por vezes, ultrapassa estes valores.

O tratamento da PKU é dietético: o objectivo é manter os níveis de fenilalanina plasmática abaixo dos valores considerados. A taxa de incidência da fenilcetonúria é de 1/10 000 recém-nascidos.

Já foram identificadas mais de 328 mutações no gene da PAH. A primeira foi a modificação de uma única base (GT para AT).

Actualmente, é possível anular o efeito da não funcionalidade desta enzima, retirando para análise umas gotas de sangue do bebé («teste do pezinho»), antes de este atingir a idade em que, no caso de possuir a deficiência, o cérebro pode ser atingido.

Se a análise que deve ser realizada nos primeiros dias de vida da criança — diagnóstico precoce — for positiva (se revelar acumulação de fenilalanina), o bebé terá de ser sujeito a um regime alimentar pobre nesse aminoácido. Esta dieta deve ser fornecida à criança desde o nascimento até aos 14 anos, quando o seu sistema nervoso já não é afectado pelo excesso de fenilalanina.

Contudo, é necessário ter em atenção que o excesso de fenilalanina no sangue das mães com fenilcetonúria influencia o feto. A fenilalanina afecta o sistema nervoso em desenvolvimento, com a probabilidade de as crianças nascerem com microcefalia e atraso mental, a não ser que a progenitora seja sujeita a uma dieta pobre em fenilalanina.

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?id=261600>

<http://www.fenilcetonuria.com.br/fenilcetonuria.html>

<http://www.cienciaviva.pt/projectos/concluidos/genomahumano/artigos/index.asp?lang=pt&acao=showTexto3&projecto=22>

<http://hdl.handle.net/1822/6246>

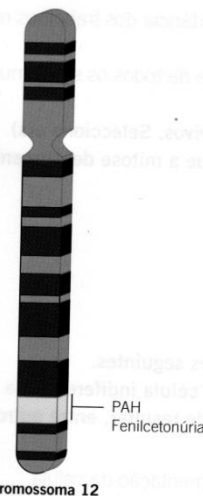


Fig. 53 Localização do gene PAH no cromossoma 12.

ACTIVIDADES

1. Retire do texto dados que comprovem que a fenilcetonúria é determinada por mutações génicas.
2. Quais são as possíveis consequências deste tipo de mutação génica na vida de uma criança não sujeita ao «teste do pezinho»?
3. Discuta a importância do Programa Nacional do Diagnóstico Precoce.
4. Informe-se sobre outras doenças metabólicas detectadas pelo «teste do pezinho».