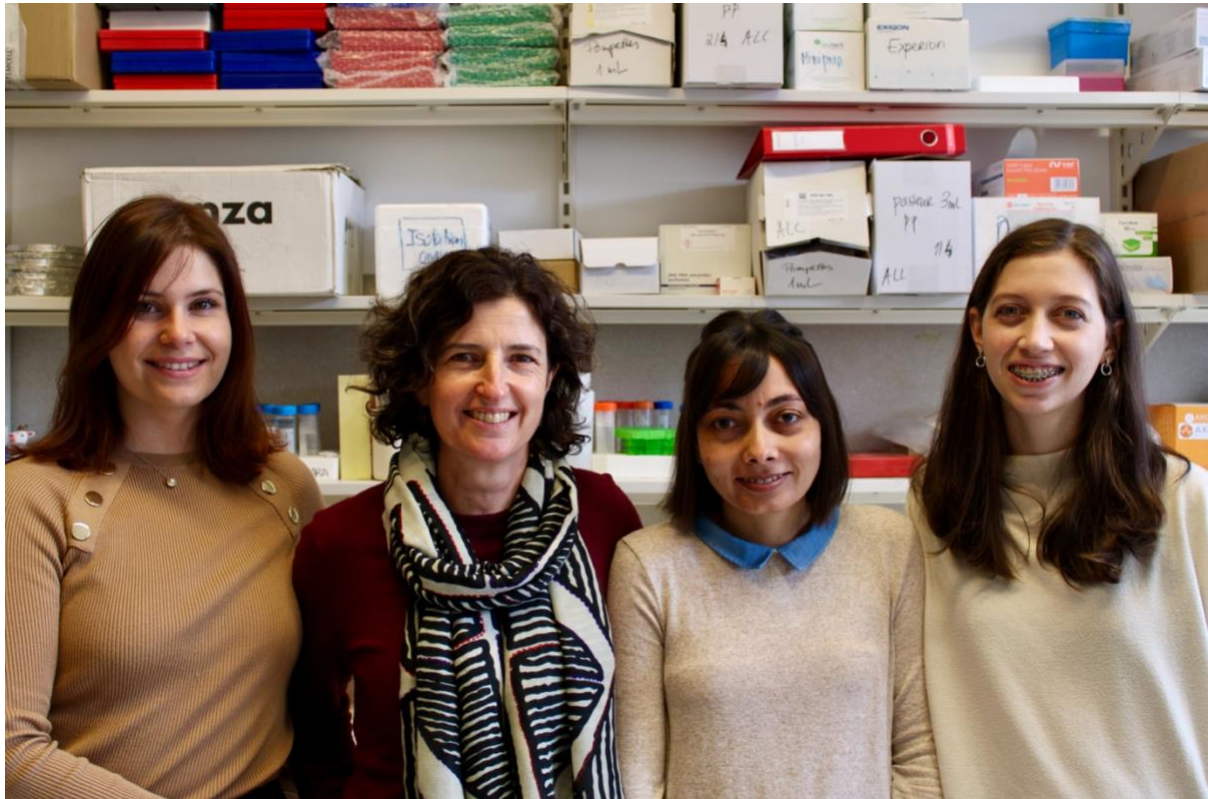


Cientistas da Universidade de Coimbra descobrem alterações cognitivas provocadas por variante genética ligada à deficiência intelectual



Um estudo realizado por neurocientistas da Universidade de Coimbra (UC) revela capacidades cognitivas e comportamento social alterados em murganhos que expressam uma mutação genética relacionada com deficiência intelectual.

A deficiência intelectual resulta de alterações no neurodesenvolvimento e caracteriza-se por uma função intelectual comprometida, bem como por alterações na comunicação e nas capacidades sociais. Existem em Portugal várias instituições que desenvolvem a sua ação no âmbito da habilitação e integração da pessoa com deficiência intelectual, grande parte delas associadas à HUMANITAS – Federação Portuguesa para a Deficiência Mental.

Este distúrbio do neurodesenvolvimento pode ter várias causas, entre as quais genéticas e/ou ambientais, sendo pouco conhecidos os mecanismos biológicos que originam as alterações cognitivas, comportamentais e sociais destas pessoas. Desvendar estes mecanismos é essencial para desenhar estratégias terapêuticas e reabilitativas, sempre que estas surjam como necessárias.

Alterações genéticas associadas a distúrbios do neurodesenvolvimento, como a deficiência intelectual, são frequentemente encontradas em genes que codificam proteínas presentes na sinapse, a estrutura de comunicação entre os neurónios no cérebro. Uma dessas proteínas é a stargazina, que foi o objeto do estudo realizado no Centro de Neurociências e Biologia Celular da Universidade de Coimbra (CNC), com o objetivo de **“perceber o impacto que uma alteração no gene que codifica a stargazina pode ter na comunicação e estrutura dos neurónios, assim como no comportamento animal”**, explica Ana Luísa Carvalho, líder do estudo e docente do Departamento de Ciências da Vida (DCV) da Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra (FCTUC).

O trabalho, já publicado na revista *Molecular Psychiatry*, teve como ponto de partida uma simulação computacional que permitiu prever o impacto da alteração genética associada a deficiência intelectual na estrutura e na dinâmica molecular da stargazina. Utilizando neurónios de rato em cultura e murganhos geneticamente modificados, em que foi introduzida a alteração genética humana (animais knock-in), os autores do estudo verificaram que a variante genética que leva à produção de uma stargazina modificada compromete a transmissão de informação entre neurónios do hipocampo, uma região do cérebro que, tanto em roedores como em humanos, é responsável pela formação de memória e pela capacidade de aprendizagem. Os murganhos geneticamente modificados apresentaram também dificuldades de memória e de aprendizagem, assim como um comportamento social anormal.

“Estes resultados mostram que uma alteração no gene codificante da proteína stargazina é causadora de alterações nas funções cognitivas, semelhantes às que se observam em pessoas com deficiência intelectual, e causadora de alterações na transmissão de informação entre neurónios do hipocampo assim como na plasticidade dessa transmissão”, afirma Ana Luísa Carvalho.

Este estudo «permitiu-nos também perceber a função da proteína stargazina na comunicação neuronal numa sub-região específica do hipocampo. É um estudo com uma dupla contribuição para a compreensão do funcionamento da comunicação sináptica e para a identificação de mecanismos biológicos associados a deficiência intelectual”, conclui.

Este trabalho, que foi conduzido pelas investigadoras do CNC Gladys Caldeira e Ângela Inácio, resulta de uma colaboração entre o grupo de investigação liderado por Ana Luísa Carvalho e os grupos liderados por Irina Moreira e João Peça, também investigadores do CNC e docentes do DCV da FCTUC. O estudo foi financiado pela Fundação Brain and Behavior Research (EUA), pela Fundação Jérôme Lejeune (França), pela Fundação para a Ciência e a Tecnologia (Portugal) e pela Fundação La Caixa.

O artigo pode ser consultado [aqui](#).

Carolina Caetano & Cristina Pinto

Notícias:

Atlas da Saúde Online	(see here)
BeiraNews Online	(see here)
Campeão das Províncias - Edição Digital	(in press)
Campeão das Províncias Online	(see here)
Correio de Lagos Online	(see here)

Diário As Beiras Online	(see here)
Diário de Coimbra - Saúde Jornal	(in press)
Diário de Notícias da Madeira Online	(see here)
Expresso Online	(see here)
Impala Online	(see here)
iPress Journal Online	(see here)
Medjournal Online	(see here)
Mundo Atual Online	(see here)
Nação Online (A)	(see here)
NDC , Notícias Do Centro Online	(see here)
Notícias ao Minuto Online	(see here)
Notícias de Coimbra Online	(see here)
Porto Canal Online	(see here)
PT Jornal Online	(see here)
Público Online	(see here)
RTP Online	(see here)
S+ Online	(see here)
Sapo Online - Sapo 24 Online	(see here)
Sapo Online - Sapo Lifestyle Online	(see here)
Visão Online	(see here)
Comunidades Lusófonas Online	(see here)
Diário As Beiras	(in press)
Diário de Coimbra	(in press)
HealthNews Online	(see here)
Jornal de Proença Online	(see here)
Praia Expresso Online	(see here)
Incentivo	(in press)
Notícias do Nordeste Online	(see here)
Nação Online (A)	(see here)