

## DOENÇAS NEURODEGENERATIVAS, ASPECTOS EPIDEMIOLÓGICOS E GENÉTICOS

DE PAULA, DAIANE<sup>1</sup>; ROSS, MARCELO<sup>1</sup>; CECCHIN RITA STÉFANI<sup>1</sup>; BAIROS, KARINE<sup>1</sup>; BAIOTTO, CLÉIA R.<sup>2</sup>.

**Palavras-Chave:** Neurodegenerações, Genética.

### Introdução

Segundo Robbins e Cotran (2005) doenças neurodegenerativas são da substância cinzenta caracterizadas principalmente pela perda progressiva de neurônios com alterações secundárias associadas nos tratos ou substância branca.

Para estes mesmos autores existe duas características gerais que enquadram juntas Doenças de Alzheimer, Mal de Parkinson e Esclerose Multipla neste grupo: Primeiro o padrão de perda neuronal é seletivo, o comprometimento de um ou mais grupos de neurônios e deixando outros intactos. Tendo como objetivo Identificar quais são principais genes envolvidos nas doenças neurodegenerativas, sua evolução clínica e destacando assim os diferentes genes atribuído a cada doença.

### Material e Métodos

A pesquisa põe em relevância destacar a base genética das Doenças Neurodegenerativas, como os genes, sintomas e alterações fisiopatológicas. Para tanto o procedimento metodológico adotado foi o levantamento bibliográfico por meio de identificação de livros e artigos científicos, análise e interpretação do material e produção do texto final sobre o resultado alcançado.

### Resultados e Discussão

#### *Doença de Alzheimer*

A doença de Alzheimer (DA) responde por aproximadamente 50% das demências do idoso e afeta 5 a 10% das pessoas com 65 anos ou mais. Um dos maiores fatores de risco para a demência é a

<sup>1</sup> Acadêmicos do Curso de Biomedicina da Universidade de Cruz Alta UNICRUZ – RS

<sup>2</sup> Bióloga, Professora do curso de Biomedicina da Universidade de Cruz Alta UNICRUZ-RS

idade e com, o aumento da vida média da população, esse transtorno pode se tornar um grande problema de saúde pública. (BORGES OSÓRIO e ROBINSON, 2002).

Segundo Nussbaum e colaboradores (2001) a DA também é caracterizada por um perda progressiva da função cognitiva, incluindo memória recente, raciocínio abstrato, concentração, a linguagem, a percepção visual e a função visual espacial. Em Ricardo Nitrini e Bacheschi (2003) a DA avalia-se do ponto de vista anatomopatológico por atrofia cortical que acomete sobretudo a formação hipocampal e as áreas corticais associativas. Em Smith (1999) transtornos da transmissão da acetilcolina e acetiltransferases ocorrem frequentemente nos indivíduos afetados. As alterações observadas nos cérebros dos afetados podem também ser encontradas em idosos saudáveis, porém não conjuntamente e em tal intensidade. O curso da doença varia entre 5 e 10 anos e a redução da expectativa de vida situa-se ao redor de 50%. Segundo Borges Osório e Robinson (2002) a doença de Alzheimer é clínica e geneticamente heterogênea.

Os casos de Alzheimer podem ser enquadrados em quatro grupos principais, cada qual associado a anormalidade genéticas moleculares ligadas a genes nos cromossomos 21, 19, 1 e 14.

Manifestação tardia e esporádica (mais comum); Manifestação familiar tardia (rara); Manifestação familiar precoce (rara); Associada com a síndrome de Down. (ESTEVENS e LOWE 2002)

O estabelecimento da DA deve-se ao acúmulo genético e ambiental como a toxicidade a agentes infecciosos, ao alumínio, a radicais livres de oxigênio, a aminoácidos neurotóxicos e a ocorrência de danos em microtúbulos e proteínas associadas. É interessante ainda salientar que estes agentes podem ainda atuar por dano direto no material genético, levando a uma mutação somática nos tecidos. (SMITH, 1999).

### *Mal de Parkinson*

Para Rauch (1997) A doença de Parkinson idiopática (dpi) vem sendo cada vez mais considerada uma entidade neuropsiquiátrica, e não mais puramente e unicamente uma doença neurológica. Os sintomas iniciais progridem lentamente o que dificulta muito o reconhecimento preciso do início das primeiras manifestações. Na DP as principais características visíveis são distúrbios motores, porém é comum o aparecimento de dores em certos músculos do corpo como as pernas, os braços, ombros e região lombar. (PIEMONT, 2003).

Para Nusbaum et. al.(2002), a carga de distúrbios autossômicos dominantes é maior devido á natureza hereditária, e pode ser transmitida através das famílias tornando-se um problema não só para o portador da doença, mas para a família toda e ao longo de muitas gerações.

Entretanto, Teive (2005) explica que a descoberta de uma nova mutação genética (parkin 2), no cromossoma 6(6q25.2-27), relaciona o parkinsonismo com a herança autossômica recessiva

### *Esclerose Múltipla*

Segundo Stevens e Lowe (2002).a esclerose múltipla é uma das doenças mais comuns do SNC (Sistema Nervoso Central: cérebro e medula espinhal) em adultos jovens,apresenta um pico de incidência entre os 20 e 40 anos de idade, com uma prevalência ligeiramente maior entre indivíduos do sexo feminino. Embora muitas sejam as teorias propostas para explicar a doença,a etiologia ainda permanece obscura. Em Nitrine e Bacheschi, (2003) o primeiro surto costuma acometer o sistema motor, sob a forma de monoparesia, paraparesia crural ou mesmo hemiparesia. Representam, no nosso meio,45% dos sintomas iniciais,considerando tanto os pacientes com doença progressiva quanto remitente. Segundo Borges Osório e Robinson (2002) os genes envolvidos na doença estão no cromossomo 6.

### **Conclusão**

Ao término desse projeto de pesquisa,concluímos que as Doenças Neurodegenerativas que atingem o SNC (sistema nervoso central) sendo elas: Doença de Alzheimer, Mal de Parkinson e Esclerose Múltipla de acordo com os dados obtidos do trabalho, são doenças com muitos aspectos de sintomas e manifestações comuns entre si. Visando o lado da Genética, elas apresentem diferentes genes associados á etiologia das mesmas. A medida que estudos genéticos e moleculares destas doenças progrediram, houve um reconhecimento das características compartilhadas por muitos destes distúrbios. Ainda não se tem de forma específica o esclarecimento das doenças, mas que através de tratamentos adequados e precoces é possível amenizar os sintomas que atacam geralmente idosos.

## Referências

BORGES OSÓRIO M. R. E ROBINSON W. M. **Genética Humana**. São Paulo: Artmed, 2002.

NITRINI, R.; BACHESCHI, L, A. **Neurologia que todo médico deve saber** 2ªed. São Paulo; Atheneu, 2003

NUSBAUM, R. L. THOMPSON & THOMPSON: **Genética Médica**. 6 ed. Rio de Janeiro: Guanabara/koogan, 2002

PIEMONTE, M. E. P. **Programa Semanal de exercícios para Pacientes com Doença de Parkinson**. São Paulo-SP: Lemos 2003

RAUCH, M. **Neuropsychiatry of the basal ganglia**. Philadelphia: w.b. saunders company; 1997.

ROBBINS L. S; COTRAN S. R. **Patologia**. 7ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2005

SMITH C. A. Marília; **Doença de Alzheimer**, Genética; 1999.

STEVENS, A; LOWE, J. **Patologia**, 2ªed. São Paulo, Manole, 2002

TEIVE, H. A.G. **O Papel de Charcot na Doença de Parkinson**. Curitiba, 1998.

PIEMONTE, M. E. P. **Programa Semanal de exercícios para Pacientes com Doença de Parkinson**. São Paulo-SP: Lemos 2003