

# Pesquisa indica que genes raros variam geograficamente

**Variações genéticas raras** encontradas em chineses não são as mesmas identificadas em italianos ou porto-riquenhos, por exemplo. A conclusão de que essas variantes tendem a estar restritas a determinadas regiões geográficas é de um estudo que analisou o genoma de 1.092 pessoas, representantes de 14 grupos populacionais vindos da Europa, África, Ásia e Américas.

Os resultados, que fazem parte da primeira fase do Projeto dos 1.000 Genomas, foram publicados nesta quinta-feira (01) na revista Nature. Segundo os autores, enquanto a maioria dos polimorfismos de nucleotídeo único (quando a diferenciação ocorre em apenas um par de "letrinhas" do DNA) já foi identificada em estudos anteriores, aquelas que aparecem em menor frequência permanecem desconhecidas.

São justamente essas variantes genéticas raras - que atingem menos de 1% da população mundial - que têm maior potencial de estar relacionadas a doenças. Resultado de uma colaboração internacional de centenas de pesquisadores, o estudo permitiu identificar 98% dessas mutações raras. Agora, falta descobrir quais delas estão realmente associadas a problemas de saúde.

"Nossa pesquisa descobriu que cada pessoa aparentemente saudável carrega centenas de variantes genéticas raras que têm um impacto significativo em como os genes funcionam e de duas a cinco alterações raras que comprovadamente contribuem com a ocorrência de doenças", diz o principal autor do estudo, o professor da Universidade de Oxford Gil McVean.

## DEFINIÇÃO DE ESTRATÉGIAS

Para a geneticista Mayana Zatz, coordenadora do Centro de Estudos do Genoma Humano (CEGH) da Universidade de São Paulo (USP), a importância de saber que as especificidades genéticas variam geograficamente pode levar a estratégias de prevenção e de tratamento voltadas exclusivamente para determinada população.

Mayana dá um exemplo da utilização desse conhecimento: existe um gene relacionado ao transporte da molécula serotonina. Na população brasileira, grande parte desses genes tem alelo longo, o que determina uma rapidez maior no transporte da serotonina. Já no Japão, ocorre o contrário: a maioria da população tem alelo curto. "Portanto, uma droga que atua no transporte de serotonina que for eficaz para brasileiros pode não ser tão boa para os japoneses", conclui a geneticista.

O geneticista Décio Brunoni, da Universidade Federal de São Paulo (Unifesp), observa que os resultados ainda não têm aplicação imediata. Ele lembra que, atualmente, a realização de testes genéticos só é indicada em casos clínicos específicos, em que a identificação de determinada mutação pode ajudar na indicação de uma conduta médica ou de uma estratégia de prevenção. "Caso contrário, é um dilúvio de informações que vai levar o paciente a se preocupar mais do que deveria. Recrimino a realização

## PESQUISA

Postado em 01/11/2012

---

aleatória desses exames."

Atualmente, o Brasil realiza uma pesquisa semelhante. O **Projeto 80 Mais**, do CEGH, está recrutando pessoas saudáveis com mais de 80 anos para colher amostras de DNA. O objetivo é chegar a mil idosos. Para se candidatar, é só enviar um e-mail para [80mais@gmail.com](mailto:80mais@gmail.com). Segundo Mayana, o projeto vai contribuir com a interpretação dessas mutações. "Se identifico que a variante está presente em pessoas com mais de 80 anos saudáveis, posso saber que não está associada a doenças."

Fonte: Portal terra (da Agência Estado)