

# Uma síndrome recém-descoberta

Doença identificada no Rio Grande do Norte causa deformações nos pés e nas mãos

MARCOS PIVETTA

**E**m 2004 a bióloga paulista Silvana Santos, então iniciando o pós-doutorado no Centro de Estudos do Genoma Humano na Universidade de São Paulo (USP), fez uma série de viagens ao interior do Rio Grande do Norte e foi a principal responsável pela descoberta de uma nova doença neurodegenerativa, a Spoan, em Serrinha dos Pintos, cidade de 4.300 habitantes do interior potiguar (*ver Pesquisa FAPESP nº 113*). Agora, quatro anos depois, a pesquisadora encontrou mais uma doença genética não descrita pela literatura médica em outro pequeno município do mesmo estado, Riacho de Santana, distante 60 quilômetros de Serrinha. Trata-se de uma nova síndrome, identificada em seis membros de uma família, caracterizada por malformações congênitas. A ausência da fíbula (perônio), osso longo localizado na face lateral da perna, e uma atrofia do fêmur fazem com que os doentes tenham baixa estatura, no máximo 1,50 metro. As mãos e os pés se mostram retorcidos, podem apresentar dedos a mais ou a menos e pequenos defeitos nas unhas. A descrição da doença saiu na edição de 15 de dezembro da revista científica *American Journal of Medical Genetics*.



Perna sem a fíbula e mão com seis dedos: alguns dos defeitos provocados pela síndrome



FOTOS PAULO OTTO E SILVANA SANTOS

Outras doenças degenerativas chegam a causar alguns dos defeitos provocados pela síndrome de Riacho de Santana, mas não todos em suas vítimas.

Por essa peculiaridade, a condição clínica identificada na localidade potiguar, também de 4.300 habitantes, foi reconhecida como uma nova patologia. Seu nome técnico é agenesia/hipoplasia de fíbula associada a oligodactilia e outros defeitos. “Ela difere de outras doenças por minúcias”, diz o médico e geneticista Paulo Otto, do Instituto de Biociências (IB) da USP, responsável pela descrição clínica da síndrome e um dos autores do artigo. “Mas imediatamente desconhecíamos de que era algo novo.” Os efeitos da síndrome não alteram a capacidade de cognição dos afetados. “Desse ponto de vista, eles são normais”, diz Silvana, atualmente na Universidade Estadual da Paraíba (UEPB), em Campina Grande. Apesar dos defeitos físicos, os doentes levam uma vida relativamente normal e estão adaptados às limitações.

Embora em Riacho de Santana se mantenha a tradição de casamentos consanguíneos, não se conhece a forma de transmissão hereditária da síndrome, nem se ela estaria associada à consanguinidade. As malformações são causadas por um defeito genético simples, provavelmente uma mutação num

único gene, que se disseminou entre os membros da família afetada (são quatro irmãos e um primo, além do filho de um dos irmãos). A hipótese mais plausível, segundo Otto, é de que seja uma doença autossômica dominante. Se for esse o caso, basta herdar dos pais uma cópia do gene com a mutação para manifestar a síndrome. “A doença deve ser rara, senão já teria sido encontrada em outro lugar”, afirma Silvana. Com financiamento do Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPq) e auxílio de colegas de outras universidades, a pesquisadora percorreu cidades do Nordeste onde há número elevado de deficientes físicos e de casamentos consanguíneos a fim de estudar a incidência de problemas genéticos. ■

> Artigo científico

1. SANTOS, S.C. *et al.* A previously undescribed syndrome combining fibular agenesis/hypoplasia, oligodactylous clubfeet, anonychia/ungual hypoplasia and other defects. *American Journal of Medical Genetics*. v. 146A, n. 24, p. 3.126-3.131. 2008.