

# A DOENÇA DE MACHADO-JOSEPH NA ILHA DAS FLORES: ACTUALIZAÇÃO DE DADOS EPIDEMIOLÓGICOS

CONCEIÇÃO BETTENCOURT & MANUELA LIMA

*CIRN & Departamento de Biologia, Universidade dos Açores, Rua da Mãe de Deus, 13-A  
Apartado 1422, 9501-801 Ponta Delgada*

## INTRODUÇÃO

A doença de Machado-Joseph (DMJ) é uma doença neurodegenerativa de início tardio (média de 40 anos) (Coutinho, 1992), causada pela expansão de um motivo CAG no gene da ataxina-3, que se localiza no braço longo do cromossoma 14 (Kawaguchi *et al.*, 1994).

As famílias afectadas dos Açores são originalmente das ilhas das Flores, S. Miguel, Terceira e Graciosa, sendo nas Flores (1 em cada 106 habitantes é doente) e em S. Miguel (1 em cada 3148 é doente) que se encontra a maior concentração de doentes (Lima *et al.*, 1997). Existem, contudo “ramos” de famílias em praticamente todas as ilhas açorianas. Dada a sua prevalência, a DMJ constitui nos Açores um problema de Saúde Pública. A série açoriana de doentes DMJ distribui-se por 32 famílias extensas, que foram alvo de uma análise genealógica detalhada, estando reconstruídas aproximadamente 900 fratrias (famílias nucleares) (Lima, 1996).

Um conhecimento detalhado da epidemiologia da DMJ nos Açores assume a maior importância, por permitir uma melhor intervenção assistencial, que inclui não só o apoio aos doentes, como se estende aos indivíduos em risco, através da disponibilização do Programa de Aconselhamento Genético e Teste Preditivo.

## OBJECTIVOS

Completar a informação demográfica das famílias de indivíduos pertencentes a famílias DMJ oriundas da ilha das Flores.

## ACTIVIDADES DESENVOLVIDAS

Procedeu-se à actualização da informação relativa a datas de nascimento, casamento e óbito de cerca de 60 famílias nucleares, englobando cerca de 330 indivíduos. Para além da importância do trabalho desenvolvido no contexto do Aconselhamento Genético da DMJ, como foi anteriormente referido, os dados colhidos estão a ser utilizados num estudo de desvio de segregação (“meiotic drive”), a ser submetido a revista internacional.

## REFERÊNCIAS

COUTINHO, P., 1992. *Doença de Machado-Joseph: Tentativa de definição*. Dissertação de Doutoramento, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar. Porto, 247pp.

- KAWAGUCHI, Y., T. OKAMOTO, M. TANIWAKI, M. AIZAWA, M. INOUE, S. KATAYAMA, H. KAWAKAMI, S. NAKAMURA, M. NISHIMURA, I. AKIGUCHI, J. KIMURA, S. NARUMIYA & A. KAKIZUKA, 1994. CAG expansions in a novel gene for Machado-Joseph disease at chromosome 14q32.1. *Nature Genetics*, 8: 221-228.
- LIMA, M., 1996. *Doença de Machado-Joseph nos Açores: Estudo Epidemiológico, Biodemográfico e Genético*. Dissertação de Doutoramento, Universidade dos Açores. Ponta Delgada, 299 pp.
- LIMA, M., F. MAYER, P. COUTINHO & A. ABADE, 1997. Prevalence, geographic distribution, and genealogical investigation of Machado-Joseph disease in the Azores (Portugal). *Human Biology*, 69: 383-391.