

DOENÇA DE MACHADO-JOSEPH NA ILHA DO PICO (AÇORES)

MANUELA LIMA¹, MERCÊS MACIEL², TERESA KAY³,
CONCEIÇÃO BETTENCOURT¹ & JOÃO VASCONCELOS⁴

¹ Departamento de Biologia, Universidade dos Açores, Rua da Mãe de Deus, 13-A
PT - 9500-801 Ponta Delgada, Portugal

² Centro de Saúde de São Roque do Pico. 9940 São Roque do Pico

³ Serviço de Genética Médica, Hospital de D. Estefânia. 1000 Lisboa

⁴ Serviço de Neurologia do Hospital do Divino Espírito Santo. 9500 Ponta Delgada

INTRODUÇÃO

A doença de Machado-Joseph (DMJ) é uma doença neurodegenerativa, de transmissão autossómica dominante e de início tardio (média de 40 anos) (Coutinho, 1992), causada pela expansão do triploto CAG, num gene localizado em 14q32.1 (Kawaguchi *et al.*, 1994).

A DMJ constitui nos Açores, dada a sua elevada prevalência, um problema de Saúde Pública. As famílias afectadas dos Açores são originárias das ilhas das Flores, S. Miguel, Terceira e Graciosa, sendo nas ilhas das 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 elementos das referidas famílias em praticamente todas as ilhas açorianas, nomeadamente na ilha do Pico.

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 (filhos de um doente DMJ), através da disponibilização do Programa de Aconselhamento Genético e Teste Preditivo.

OBJECTIVOS

1. Actualizar, no contexto do Programa de Aconselhamento Genético da DMJ nos Açores, a informação familiar sobre os doentes DMJ actualmente residentes no Pico;
2. Fornecer aos familiares em risco informação acerca da existência do Teste Preditivo para a DMJ, sua disponibilização nos Açores e possibilidade de realização de eventual Diagnóstico Pré-Natal (DPN).

ACTIVIDADES DESENVOLVIDAS

Os doentes DMJ residentes na ilha do Pico foram previamente contactados pelo Centro de Saúde de S. Roque do Pico, no sentido de serem convocados para entrevistas familiares. Durante as entrevistas procedeu-se à actualização dos heredogramas (como exemplo, ver Figura 1), registando-se toda a informação clínica e familiar pertinente. Os familiares dos doentes DMJ foram previamente informados de que se iria realizar uma sessão

de esclarecimento sobre a disponibilidade do Teste Preditivo.

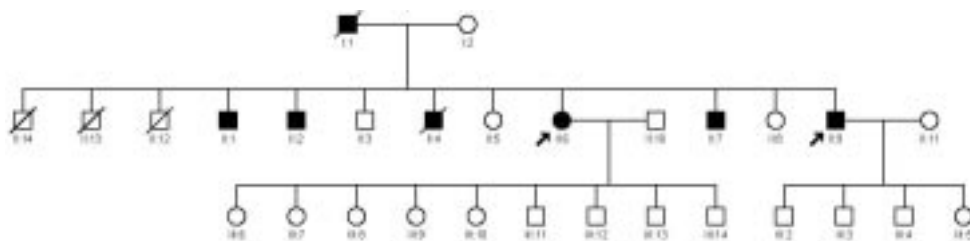


Figura 1. Exemplo de heredograma construído a partir de informação oral fornecida pelos doentes.

Actualizou-se a história familiar de dois doentes de uma família DMJ originária da ilha Terceira e de um doente de uma família das Flores. A informação obtida é da maior pertinência, quer no contexto assistencial da DMJ, quer no contexto específico do Aconselhamento Genético. Assistiram à Sessão de esclarecimento sobre a DMJ cinco indivíduos familiares dos doentes residentes no Pico.

REFERÊNCIAS

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