

Cientistas do i3S desvendam código genético associado a doenças humanas

written by Maria Paulo | 5 de Março, 2026



Uma equipa de investigadores do **Instituto de Investigação e Inovação em Saúde (i3S)** da **Universidade do Porto**, coordenada por Alexandra Moreira, do grupo «**Gene Regulation**», e José Bessa, do grupo «**Vertebrate Development and Regeneration**», identificou uma **pequena sequência escondida no código genético** com um papel fundamental na regulação da atividade dos genes e com **grande impacto em doenças neurológicas e cancro**. O estudo, resultante de uma colaboração entre os laboratórios dos dois cientistas, foi publicado na prestigiada revista científica **Nucleic Acids Research**, segundo revela uma notícia publicada no site de Notícias da Universidade do Porto.

A descoberta centra-se numa **curta sequência de RNA mensageiro**

que não leva à produção de proteínas, mas que é essencial para controlar a quantidade de proteínas que as células fabricam. Apesar de ser extremamente pequena, e, por isso, suscetível ao desaparecimento, **esta sequência manteve-se no código genético ao longo de centenas de milhões de anos**, estando presente em espécies tão distintas como como moscas, peixes, ratinhos e humanos.

Em experiências realizadas em embriões de peixe-zebra, um modelo animal muito utilizado em investigação biomédica, observaram-se alterações neste elemento genético que provocam problemas no desenvolvimento embrionário, o que evidencia a sua importância biológica.

O estudo revelou ainda uma **ligação direta a doenças humanas**. A equipa chegou à conclusão que **esta sequência está presente em vários genes que têm sido associados a doenças do sistema nervoso, como Doença de Alzheimer, Doença de Parkinson, Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) ou mesmo Acidente Vascular Cerebral (AVC)**.

Os investigadores descobriram também que existe **uma variante genética associada ao cancro colorretal** que contém esta sequência, aumentando a atividade de um oncogene. Este resultado sugere que esta pequena sequência de RNA mensageiro pode ser usada como um novo alvo para terapias futuras.

Segundo os autores, a descoberta agora publicada demonstra como **pequenas alterações no material genético, que não codifica proteínas, podem ter um enorme impacto na saúde**. O trabalho contribui para uma melhor compreensão dos mecanismos que estão na origem de doenças congénitas e de cancro, abrindo novas perspetivas para futuras abordagens terapêuticas.

Esta investigação reforça igualmente a importância da ciência fundamental na identificação de mecanismos biológicos essenciais e no avanço do conhecimento sobre a saúde humana.