

Enxaqueca familiar e expressão de co-transportador de sódio-bicarbonato em membrana celular

DOL — Dor On Line · Boletim Científico sobre Dor · ISSN 2446-6670

A acidose tubular renal proximal (pRTA), condição na qual o corpo fica em estado de acidez, provocada pela secreção deficiente de prótons no túbulo proximal do rim, e alterações oculares causadas por mutações e homozigose no gene SLC4A4, que codifica a proteína do co-transportador eletrogênico de $\text{Na}^+\text{-HCO}_3^-$ NBCe1 podem estar relacionadas à enxaqueca hemiplégica, uma forma rara de enxaqueca com aura que apresenta herança autossômica dominante. Um trabalho recente relata o caso de duas irmãs com pRTA, alterações oculares e enxaqueca. A análise genética descobriu mutações patológicas nos genes conhecidos por enxaqueca hemiplégica familiar, mas identificou uma deleção homozigota de 65 pares de base ($\Delta 65\text{bp}$) na porção C terminal do gene NBCe1. Vários membros dessa família, heterozigotos, também apresentaram glaucoma e enxaqueca com ou sem aura. Apesar da atividade eletrogênica normal em ovócitos de *Xenopus* expressando o gene mutado ($\Delta 65\text{bp}$), quase nenhuma atividade de transporte é encontrada em células de mamíferos devido a uma retenção predominante citosólica de $\text{Na}^+\text{-HCO}_3^-$. Outras mutações de pRTA NBCe1 também foram identificadas em outros quatro pacientes homozigotos com enxaqueca. As análises imunológicas e funcionais desses mutantes demonstraram perda quase total da atividade NBCe1 nos astrócitos, que pode causar a enxaqueca através de desregulação do pH sináptico. Referência: Suzuki M, Van Paesschen W, Stalmans I, Horita S, Yamada H, Bergmans BA, Legius E, Riant F, De Jonghe P, Li Y, Sekine

T, Igarashi T, Fujimoto I, Mikoshiba K, Shimadzu M, Shiohara M, Braverman N, Al-Gazali L, Fujita T, Seki G. Defective membrane expression of the Na(+)-HCO₃(-) cotransporter NBCe1 is associated with familial migraine. Proc Natl Acad Sci U S A. 2010;107(36):15963-8.

Fonte: novo.dol.inf.br/materia/enxaqueca-familiar-e-expressao-de-co-transportador-de-sodio-bicarbonato-em-membrana-celular
· Conteúdo do Boletim DOL — Dor On Line. Reprodução permitida mediante citação da fonte.

DOL - DOR ON LINE