

## Mutação causa dor intensa

---

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

---

Existem várias desordens neurológicas humanas que têm sido associados com mutações em canais iônicos. Canais iônicos são proteínas que atravessam a membrana celular e regem o movimento de íons para dentro ou para fora da célula. A função do canal iônico é fundamental para muitas funções celulares diferentes e a perda de função dos canais tem sido associada à enxaqueca, epilepsia e vários transtornos de dor patológica. Os canais do tipo TRP (Transient Receptor Potencial) são canais iônicos que têm sido implicados aos aspectos da sensação. No entanto, apesar de estudos realizados em camundongos sugerindo que vários TRPs desempenham papel fundamental nas vias da dor, nenhuma doença humana hereditária relacionada à sensação de dor havia sido ligada a mutações em canais do tipo TRP. Um estudo recente identificou a associação de mutação em um gene específico, chamado TRPA1, em indivíduos de uma família na Colômbia, América do Sul, com uma síndrome de dor hereditária chamada síndrome da dor familiar episódica (SDFE). A SDFE está associada com episódios de dor debilitante na parte superior do corpo que geralmente são desencadeadas pelo estresse, jejum físico ou fadiga. Relatos da literatura estabeleceram que o TRPA1 é expresso como receptor associado ao processo de dor em roedores e em seres humanos e que desempenha um papel importante na resposta a irritantes em modelos de dor em camundongos. O estudo publicado na revista *Neuron* sugere que uma mutação com ganho de função do TRPA1 está associada com a SDFE e pode dar origem a episódios de dor intensa estereotipada que afeta principalmente a parte superior do corpo. Compostos farmacológicos que são conhecidos por inibir o canal TRPA1 normal também foram eficazes na inibição

do canal mutante, sugerindo que as drogas que inibem TRPA1 podem ser úteis na terapia da SDFE. Assim, o estudo indica a importância de determinar se as variantes do canal TRPA1, ou a desregulação do mesmo contribui para o risco e gravidade da dor crônica em outras populações de pacientes. Referência: Kremeyer B, Lopera F, Cox JJ, Momin A, Rugiero F, Marsh S, Woods CG, Jones NG, Paterson KJ, Fricker FR, Villegas A, Acosta N, Pineda-Trujillo NG, Ramírez JD, Zea J, Burley MW, Bedoya G, Bennett DL, Wood JN, Ruiz-Linares A. A gain-of-function mutation in TRPA1 causes familial episodic pain syndrome. *Neuron*. 2010;66(5):671-80.

---

Fonte: [novo.dol.inf.br/materia/mutacao-causa-dor-intensa](http://novo.dol.inf.br/materia/mutacao-causa-dor-intensa) · Conteúdo do Boletim DOL — Dor On Line. Reprodução permitida mediante citação da fonte.

DOL - DOR ON LINE