

## Comunicado de Imprensa

### **Deslindar as proteínas da cegueira através dos olhos da mosca da fruta**

*Investigadores do ITQB NOVA e IGC identificam um mecanismo de produção  
de uma proteína essencial para a visão*

**Oeiras, 17 de dezembro 2021** - A cada 6 minutos alguém é informado de que vai ficar cego. Das várias causas que podem conduzir à cegueira, uma das principais é uma doença chamada Retinite Pigmentosa (RP) que provoca a degeneração progressiva da retina e consequente perda de visão. Cerca de um décimo dos casos desta doença a nível mundial são causados por mutações no gene da rodopsina, uma proteína essencial para a visão. Uma equipa de investigadores do ITQB NOVA e do IGC identificou agora um mecanismo crucial para a produção da rodopsina, utilizando moscas da fruta (*Drosophila melanogaster*) e células humanas como modelos.

Quando a luz entra nos nossos olhos, entra em contacto com a rodopsina, uma proteína sensível à luz que está nos nossos fotoreceptores e que desencadeia uma série de reações bioquímicas que ativa os passos iniciais da visão. As proteínas membranares, como é o caso da rodopsina, são essenciais para muitas funções nas nossas células e são produzidas num organelo chamado Retículo Endoplasmático, a fábrica destas proteínas. No entanto, quando na sua produção as proteínas não ficam na sua estrutura correta podem surgir diversas doenças.

Na investigação, agora publicada no jornal *EMBO Reports*, os cientistas identificaram um novo mecanismo necessário para a produção da rodopsina. No processo de produção das proteínas membranares, estas proteínas têm que ser dobradas e inseridas na membrana lipídica do retículo endoplasmático através de maquinarias moleculares específicas, sendo este um passo chave do processo. “No nosso estudo desenvolvemos um método que permite prever e identificar proteínas membranares que utilizam uma maquinaria específica para a sua génese - o Complexo de Membrana do Retículo Endoplasmático (EMC)”, explica Catarina Gaspar, primeira autora do artigo desenvolvido durante o seu doutoramento.

Através da análise bioinformática do conjunto de proteínas da mosca *Drosophila*, os investigadores identificaram as proteínas que poderiam depender do EMC para a sua produção. Assim, a partir de 254 possíveis proteínas, os investigadores foram capazes de identificar duas proteínas que requerem esta maquinaria para a sua génese através de um rastreio genético realizado em olhos de larvas de *Drosophila*.

## Comunicado de Imprensa

Os investigadores perceberam que uma das proteínas identificadas, a Xport-A, é chave para a dobragem adequada da Rodopsina no seu processo de produção. Os resultados revelaram ainda que o EMC funciona como uma máquina para inserir a proteína Xport-A na membrana do retículo endoplasmático. “Pelo que descobrimos, conseguimos agora compreender melhor como a produção da rodopsina, crucial para a visão animal, é regulada e qual o papel da proteína Xport-A neste processo”, acrescenta Pedro Domingos, Investigador Principal do ITQB NOVA.

Como as moscas da fruta e os seres humanos têm muitos genes em comum, esta investigação poderá contribuir a abrir novos caminhos na compreensão do processo de produção de rodopsina e a degeneração da retina nos seres humanos. "Este estudo deu o pontapé de saída para outros estudos que estamos a prosseguir em mamíferos que levarão a uma maior compreensão do papel da EMC na produção das proteínas membranares", conclui Colin Adrain, Investigador Principal da IGC e da Queen's University Belfast.

A investigação liderada pelo investigador principal do ITQB NOVA Pedro Domingos e pelo investigador principal do IGC Colin Adrain, em colaboração com investigadores da Universidade de Oxford (Reino Unido) e da Academia Checa de Ciências (República Checa), contou com o apoio da Fundação La Caixa.

### **Artigo original:**

EMBO Reports | <https://www.embopress.org/doi/10.15252/embr.202153210>

### **EMC is required for biogenesis of Xport-A, an essential chaperone of Rhodopsin-1 and the TRP channel**

Catarina J. Gaspar; Lígia C. Vieira; Cristiana C. Santos; John C. Christianson; David Jakubec, Kvido Strisovsky; Colin Adrain; Pedro M. Domingos

### **Mais informação:**

IGC

Ana Morais

Head of Institutional Communication

@: [anamorais@igc.gulbenkian.pt](mailto:anamorais@igc.gulbenkian.pt)

Contact: +351 965 249 488

ITQB NOVA

Renata Ramalho

Head of Science Communication and Image

@: [renata.ramalho@itqb.unl.pt](mailto:renata.ramalho@itqb.unl.pt)

Contact: +351 965 007 727