

Tecnologia, genética e envelhecimento: o papel do teste genético na saúde musculoesquelética e na promoção de um envelhecimento saudável

Rafaela Pereira do Amaral¹; Bianca Sagiorato¹; Euclides Matheucci Junior¹

¹ *DNA Consult Genética e Biotecnologia, São Carlos - SP, Brasil*

3º Lugar Prêmio UNIDAS 2025 – Categoria Não Filiadas

Conflitos de interesse: Os autores declaram não haver conflitos de interesse relacionados a este estudo.

Financiamento: Este trabalho não recebeu financiamento específico de agências públicas, comerciais ou sem fins lucrativos.

INTRODUÇÃO

O envelhecimento populacional no Brasil avança em ritmo acelerado. Estimativas da Organização Mundial da Saúde (OMS) indicam que o país já ultrapassa os 28 milhões de habitantes com 60 anos ou mais, representando cerca de 13% da população. Conforme projeções divulgadas pelo IBGE em 2018, esse contingente deverá crescer significativamente nas próximas décadas, reflexo direto da queda contínua nas taxas de natalidade e das transformações demográficas em curso (BRASPEN, 2021).

O envelhecimento pode ser compreendido sob duas perspectivas distintas: o envelhecimento biológico e o envelhecimento usual. O primeiro refere-se às mudanças fisiológicas naturais e universais que ocorrem com o passar do tempo, independentemente de condições externas. Já o envelhecimento usual incorpora, além dessas alterações biológicas, a presença crescente de doenças crônicas, oriundas sobretudo da interação entre fatores genéticos e hábitos não saudáveis como alimentação desequilibrada, tabagismo, consumo excessivo de álcool e inatividade física, contribuindo para um processo de desgaste cumulativo do organismo, acentuando a ineficiência metabólica e rompendo o equilíbrio da homeostase corporal. Esse desequilíbrio, por sua vez, aumenta a vulnerabilidade a danos orgânicos e favorece o surgimento das chamadas doenças crônicas não transmissíveis (DCNT), como hipertensão, diabetes tipo 2, osteoporose e doenças cardiovasculares. Tais condições impactam diretamente a capacidade funcional do idoso, podendo limitar ou até inviabilizar a realização autônoma de atividades diárias e, conseqüentemente, prejudicar sua qualidade de vida de forma significativa (RBGG, 2012).

Entre as condições que se desenvolvem como consequência natural do envelhecimento, a sarcopenia ganha destaque. De acordo com o mais recente consenso europeu, trata-se de uma doença muscular progressiva causada por múltiplos fatores acumulados ao longo da vida, sendo caracterizada pela redução da força e da massa muscular. Quando essa combinação está associada a um baixo desempenho físico, o quadro é classificado como sarcopenia severa. A presença da sarcopenia está diretamente relacionada a um maior risco de quedas, fraturas, perda de funcionalidade e aumento da mortalidade. Além disso, essa condição contribui para maiores taxas de hospitalização e elevação dos custos com cuidados em saúde

durante a internação (RODRIGUES, A. A. G. S. et al., 2023).

O declínio na saúde musculoesquelética associado ao envelhecimento é uma preocupação crescente, especialmente devido ao aumento do risco de quedas e fraturas em populações idosas. Estima-se que cerca de 30% dos adultos acima de 65 anos sofrem quedas anualmente, tornando-as a principal causa de hospitalizações por lesões, como fraturas de quadril, que frequentemente resultam em perda de independência e deterioração da qualidade de vida. Esse cenário é ainda mais agravado pela osteoporose, condição que faz com que aproximadamente 1 em cada 2 mulheres e 1 em cada 5 homens acima de 50 anos apresentem risco elevado de fraturas relacionadas à osteoporose. As fraturas de quadril destacam-se entre as mais graves, estando fortemente associadas ao aumento da morbidade e mortalidade. Com o envelhecimento progressivo da população, espera-se um aumento significativo na carga de quedas e fraturas, tornando essencial a identificação de novos fatores de risco para aprimorar a eficácia das práticas de triagem atualmente em uso (SEMENOVA, E. A. et al., 2023).

A quantidade e a qualidade do músculo esquelético apresentam uma ampla variabilidade entre os indivíduos, mesmo quando expostos às mesmas condições biológicas (como idade e sexo) e ambientais (como nível de atividade física e dieta). Essa variabilidade é, em parte, determinada por fatores genéticos, com alta herdabilidade observada tanto para a força muscular (variando entre 49% e 56%) quanto para a massa livre de gordura (com uma herdabilidade entre 45% e 76%) (URZI, F. et al., 2021).

Aliado a esses fatores, características que pioram o quadro e a qualidade de vida em pessoas idosas têm marcadores genéticos associados que podem ajudar a compreender a predisposição genética, como a osteoartrite (ZHENGTAO L.V. et al., 2024), artrite reumatoide (MINAL CALISKAN et. Al., 2021), artrose do joelho (ZHENGTAO LV et al., 2024), perda óssea (MORRIS, J. A. et al., 2018), lesões tendíneas (WANG, C. et al., 2017) e diminuição no desempenho motor (MCHUGHEN, S. A. et al., 2009).

Manter a massa muscular, a força e a funcionalidade do músculo esquelético ao longo do envelhecimento são fundamental para prevenir a sarcopenia. Assim,

compreender as variantes genéticas relacionadas a esses aspectos é crucial para o desenvolvimento de estratégias eficazes de prevenção (PRATT, J. et al., 2019).

OBJETIVOS

Utilizar os marcadores genéticos mais relevantes para a sarcopenia e saúde musculoesquelética com o intuito de melhorar a compreensão sobre a predisposição genética ao declínio muscular, ósseo e articular, ajudando na criação de intervenções preventivas e estratégias terapêuticas adaptadas para o envelhecimento saudável, reduzindo, assim, o tempo de internação dos idosos, além de diminuir os custos com tratamentos prolongados.

MÉTODOS

Trata-se de um estudo transversal, descritivo e retrospectivo, baseado em dados genéticos previamente coletados de uma base interna de pacientes. Foram avaliadas sete condições relacionadas à saúde musculoesquelética: osteoartrite, perda óssea, força muscular, artrite reumatoide, artrose de joelho, desempenho motor e lesão tendínea.

Para cada paciente, o risco genético (classificado como baixo, médio ou elevado) foi estimado por meio de escores de risco poligênico (PRS), construídos com base em variantes genéticas (SNPs) previamente associadas a essas condições. O algoritmo interno utilizado para cálculo dos PRS foi fundamentado em estudos de associação genômica ampla (GWAS) e ponderado conforme a relevância de cada marcador, conforme descrito por Pratt et al. (2019) e Urzi et al. (2021).

Os dados foram organizados e analisados de forma descritiva, com o objetivo de identificar a distribuição dos diferentes níveis de risco genético entre os pacientes (Tabela 1) e subsidiar estratégias preventivas personalizadas voltadas ao envelhecimento saudável.

Característica	Baixo risco (percentual)	Médio risco (percentual)	Alto risco (percentual)
Osteoartrite	0,2	8,6	91,2
Perda óssea	22,1	72,8	5,1
Força muscular	0	90,9	9,1
Artrite reumatoide	0	96,9	3,1
Artrose joelho	0	33	67
Desempenho motor	0	30,9	69,1
Lesão tendínea	0	10,6	89,4

Observou-se que características como osteoartrite, artrose de joelho, lesão tendínea e desempenho motor apresentaram maior concentração de pacientes com risco elevado, enquanto perda óssea, força muscular e artrite reumatoide mostraram maior frequência de risco médio. Poucos indivíduos foram classificados como baixo risco para a maioria das características avaliadas.

Além da análise individual de cada característica, realizamos uma análise combinatória para identificar a proporção de indivíduos com risco genético médio ou elevado em múltiplas condições simultaneamente. Dentre os dados mais significativos, verificamos que 5% da população analisada apresentou risco médio a aumentado em todas as seguintes características: perda óssea, força muscular, artrite reumatoide, artrose de joelho e desempenho motor.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A análise dos dados genéticos de pacientes com foco na saúde musculoesquelética revelou uma prevalência significativa de risco genético elevado para diversas condições associadas ao envelhecimento, especialmente aquelas relacionadas à integridade estrutural e funcional do sistema musculoesquelético.

Entre os resultados mais marcantes, observou-se que características como osteoartrite (91,2%), artrose de joelho (67%), desempenho motor (69,1%) e lesão tendínea (89,4%) apresentaram uma alta concentração de indivíduos com risco genético elevado. Tais achados refletem a influência de variantes genéticas previamente associadas à degradação articular e à diminuição da funcionalidade motora, conforme evidenciado por estudos de associação genômica ampla (GWAS)

Em contrapartida, as condições perda óssea (72,8%), força muscular (90,9%) e artrite reumatoide (96,9%) apresentaram maior frequência de risco médio, o que sugere uma predisposição genética relevante, embora não crítica, exigindo acompanhamento e estratégias preventivas contínuas.

A baixa presença de indivíduos classificados como de baixo risco genético para a maioria das condições investigadas destaca a importância de abordagens preventivas amplamente direcionadas, considerando que mesmo os perfis genéticos

moderadamente suscetíveis podem evoluir para quadros clínicos relevantes se combinados a fatores ambientais e comportamentais desfavoráveis (ex.: sedentarismo, má alimentação, tabagismo).

Outro aspecto relevante identificado foi que 5% da amostra analisada apresentou risco genético médio ou alto em todas as cinco características combinadas: perda óssea, força muscular, artrite reumatoide, artrose de joelho e desempenho motor. Esses indivíduos podem ser considerados prioritários para intervenções precoces e programas de acompanhamento intensivo, especialmente porque representam um perfil de maior vulnerabilidade ao declínio funcional progressivo.

Esses achados corroboram a literatura recente, que aponta uma herdabilidade significativa para características como força muscular (49–56%) e massa magra corporal (45–76%). Tal variabilidade interindividual, mesmo sob condições ambientais semelhantes, reforça o papel dos fatores genéticos na determinação do risco à sarcopenia e suas comorbidades.

A aplicação de escores de risco poligênico (PRS) se mostra, portanto, uma ferramenta promissora no contexto da medicina preventiva geriátrica, permitindo uma estratificação de risco mais precisa e a personalização de estratégias terapêuticas. Essa abordagem está alinhada à tendência da saúde personalizada, contribuindo diretamente para a redução de hospitalizações, complicações clínicas e custos associados ao cuidado prolongado de idosos.

Por fim, é importante destacar que a interpretação dos riscos genéticos deve sempre ser feita em conjunto com dados clínicos e hábitos de vida do paciente. A tecnologia genética não deve ser vista como um fator determinista, mas como um instrumento de apoio à tomada de decisão, orientando práticas de promoção da saúde e envelhecimento ativo.

CONCLUSÕES E RELEVÂNCIA

A análise genética revelou alta prevalência de risco para condições musculoesqueléticas, como osteoartrite, artrose de joelho e tendinopatia, indicando vulnerabilidade significativa entre os indivíduos avaliados. A utilização de escores de risco poligênico permite identificar precocemente aqueles com maior predisposição ao declínio muscular e funcional, viabilizando intervenções preventivas personalizadas. Essa abordagem contribui para a promoção do envelhecimento saudável, a redução do risco de quedas e fraturas, e a diminuição de hospitalizações e custos com tratamentos prolongados. Integrar testes genéticos ao cuidado geriátrico representa um avanço estratégico na personalização da saúde, com impactos positivos na qualidade de vida e na sustentabilidade do sistema de saúde.

REFERÊNCIAS

1. IOANNA TACHMAZIDOU et al. Identification of new therapeutic targets for osteoarthritis through genome-wide analyses of UK Biobank data. *Nature Genetics*, v. 51, n. 2, p. 230–236, 21 jan. 2019.
2. LEITE, L. E. A. et al. Envelhecimento, estresse oxidativo e sarcopenia: uma abordagem sistêmica. *Revista Brasileira de Geriatria e Gerontologia*, v. 15, n. 2, p. 365–380, 2012.
3. MCHUGHEN, S. A. et al. BDNF Val66Met Polymorphism Influences Motor System Function in the Human Brain. *Cerebral Cortex*, v. 20, n. 5, p. 1254–1262, 10 set. 2009.
4. MINAL CALISKAN; BROWN, C. D.; MARANVILLE, J. C. A catalog of GWAS fine-mapping efforts in autoimmune disease. *The American Journal of Human Genetics*, v. 108, n. 4, p. 549–563, 1 abr. 2021.
5. MORRIS, J. A. et al. An atlas of genetic influences on osteoporosis in humans and mice. *Nature Genetics*, v. 51, n. 2, p. 258–266, 31 dez. 2018.
6. PRATT, J. et al. Associações genéticas com o envelhecimento muscular: uma revisão sistemática. *Cells*, v. 9, n. 1, p. 12, 2019.
7. RODRIGUES, A. A. G. S. et al. Prevalência dos componentes da sarcopenia e fatores socioeconômicos associados em idosos de uma população rural do estado do Ceará, Brasil. *Ciência & Saúde Coletiva*, v. 28, n. 11, p. 3159–3168, nov. 2023.
8. SEMENOVA, E. A. et al. Identificação e caracterização de preditores genômicos de sarcopenia e obesidade sarcopênica usando dados do biobanco do Reino Unido. *Nutrients*, v. 15, n. 3, p. 758, mar. 2023.
9. SILVA, M. M. et al. Prevalência de sarcopenia em idosos brasileiros: uma revisão bibliográfica. *BRASPEN Journal*, v. 36, n. 3, p. 314-322, jul. 2021.
10. TIKKANEN, E. et al. Biological Insights Into Muscular Strength: Genetic Findings in the UK Biobank. *Scientific Reports*, v. 8, n. 1, p. 1–9, 24 abr. 2018.
11. URZI, F; POKORNY, B; BUZAN, E. Estudo piloto sobre associações genéticas com sarcopenia relacionada à idade. *Frontiers in Genetics*, v. 11, p. 615238, jan. 2021.
12. WANG, C. et al. Association of polymorphisms rs1800012 in COL1A1 with sports-related tendon and ligament injuries: a meta-analysis. *Oncotarget*, v. 8, n. 16, p. 27627–27634, 11 fev. 2017.
13. ZHENGTAO LV et al. Unraveling the genetic association between knee osteoarthritis and hallux deformities. *Journal of Orthopaedic Surgery and Research*, v. 19, n. 1, 28 set. 2024.