



CENTER FOR NEUROSCIENCE
AND CELL BIOLOGY

UMA VIAGEM RARA

UM PROJETO DO CENTRO DE NEUROCIÊNCIAS
E BIOLOGIA CELULAR (CNC) DA
UNIVERSIDADE DE COIMBRA

COORDENAÇÃO E TEXTO:
JOÃO RAMALHO-SANTOS, SARA VARELA AMARAL, MARTA QUATORZE,
JOÃO CARDOSO E LUÍS PEREIRA DE ALMEIDA

DESENHOS:
ANDRÉ CAETANO

COM A PARTICIPAÇÃO DOS INVESTIGADORES DO CNC: ANA CATARINA VINHAS, ANA CRISTINA FERREIRA, CARI-
NA HENRIQUES, CAROLINA SILVA, CATARINA MIRANDA, DANIEL HENRIQUES, DANIELA OLIVEIRA,
DAVID RAMOS, DIANA LOBO, DIANA SANTOS, DIMA PEREIRA, KEVIN LEANDRO, LILIANA MEN-
DONÇA, MAGDA SANTANA, MARIA INÊS BARROS, MARIA INÊS MARTINS, MARIA INÊS SANTOS,
MARIA PINTO, MIGUEL LOPES, PATRÍCIA ALBUQUERQUE, PATRICK SILVA, PEDRO PERDIGÃO,
RAFAEL BAGANHA, RITA PERFEITO, ROSÁRIO FARO, RUI NOBRE, SARA LOPES E SÓNIA DUARTE.

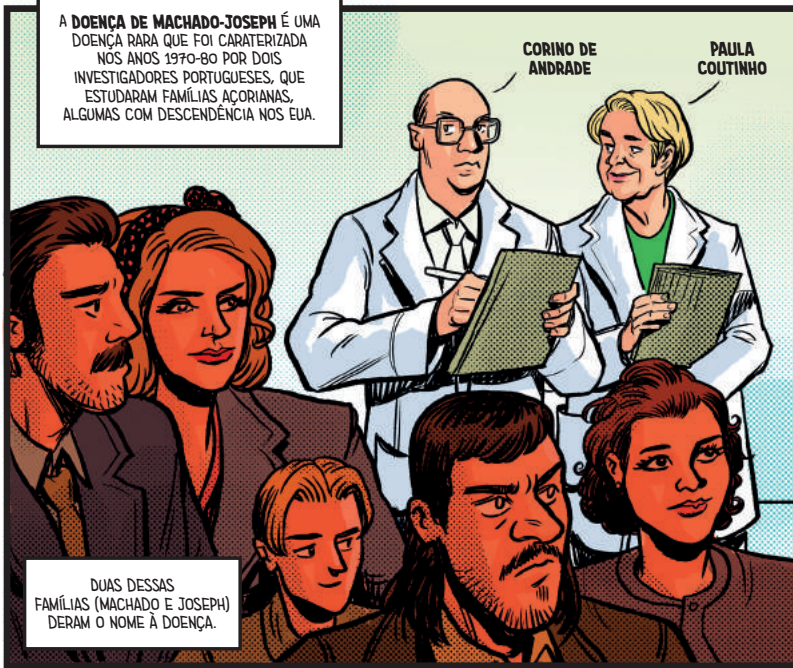
UMAS DOENÇAS SÃO COMUNS, OUTRAS NEM
POR ISSO. SÃO AS CHAMADAS **DOENÇAS RARAS**,
OU DOENÇAS ÓRFÃS, E TÊM UMA PREVALÊNCIA
INFERIOR A 5 EM CADA 10 MIL PESSOAS.



ESTIMA-SE QUE EXISTAM ENTRE 5 E 8 MIL
DOENÇAS RARAS DIFERENTES, AFETANDO
ATÉ 6% DA POPULAÇÃO, OU SEJA:
EXISTIRÃO ATÉ 600 000 PESSOAS COM
ESTAS PATOLOGIAS EM PORTUGAL.



A **DOENÇA DE MACHADO-JOSEPH** É UMA
DOENÇA RARA QUE FOI CARACTERIZADA
NOS ANOS 1970-80 POR DOIS
INVESTIGADORES PORTUGUESES, QUE
ESTUDARAM FAMÍLIAS AÇORIANAS,
ALGUMAS COM DESCENDÊNCIA NOS EUA.



CORINO DE
ANDRADE

PAULA
COUTINHO

DUAS DESSAS
FAMÍLIAS (MACHADO E JOSEPH)
DERAM O NOME À DOENÇA.

NA VERDADE, NOS AÇORES (E
SOBRETUDO NA ILHA DAS FLORES) ESTA
DOENÇA NÃO É ASSIM TÃO RARA.



1 EM 100000



1 EM CADA 158 PESSOAS

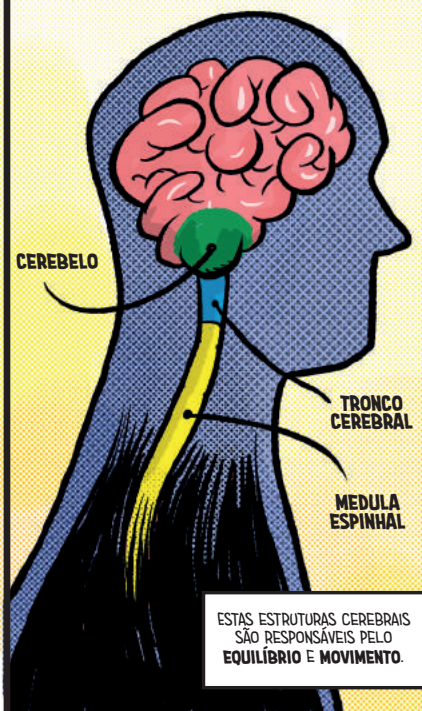
A **ILHA DAS FLORES** É O LOCAL
COM MAIOR PREVALÊNCIA DA
DOENÇA NO MUNDO.

A **DOENÇA DE MACHADO-
JOSEPH** É UMA DOENÇA
NEURODEGENERATIVA,
HEREDITÁRIA, PROGRESSIVA
E DOMINANTE.



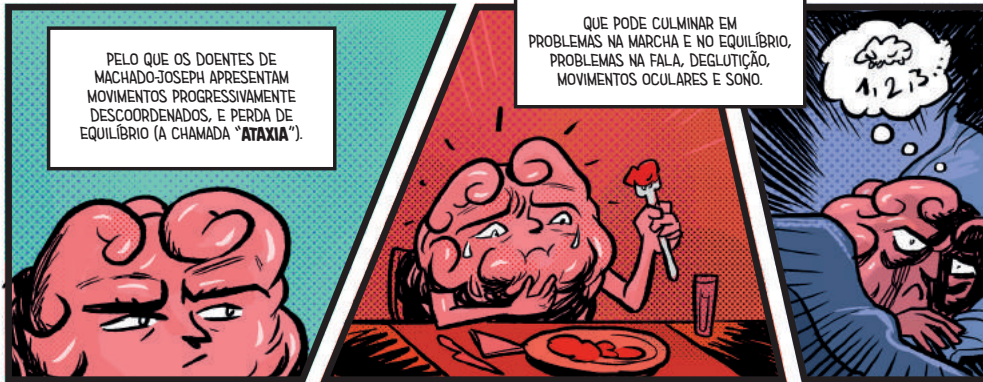
UMA CRIANÇA COM UM DOS PAIS
AFETADO TEM 50% DE PROBABILIDADES
DE A TER, E OS SINTOMAS MANIFESTAM-
SE MAIORITARIAMENTE ENTRE OS 35
E OS 50 ANOS.

O PROBLEMA DESTA PATOLOGIA RESIDE NUMA
ALTERAÇÃO NUM GENE ESPECÍFICO, QUE AFETA O
FUNCIONAMENTO DE ALGUMAS ZONAS DO CÉREBRO: O
CÉREBRO, O **TRONCO CEREBRAL**, OS **GÂNGLIOS DA
BASE** E A **PARTE SUPERIOR DA MEDULA ESPINHAL**.



ESTAS ESTRUTURAS CEREBRAIS
SÃO RESPONSÁVEIS PELO
EQUILÍBRIO E MOVIMENTO.

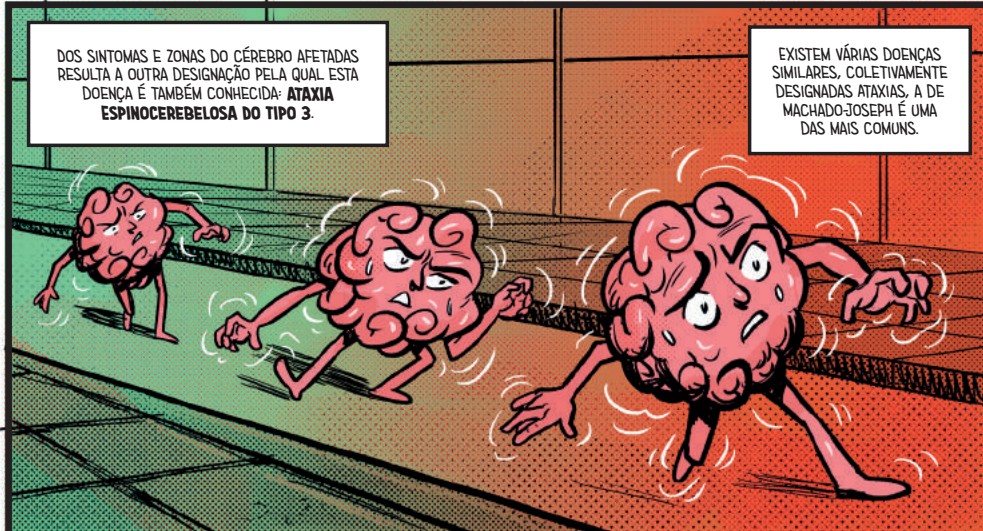
PELO QUE OS DOENTES DE
MACHADO-JOSEPH APRESENTAM
MOVIMENTOS PROGRESSIVAMENTE
DESCOORDENADOS, E PERDA DE
EQUILÍBRIO (A CHAMADA "**ATAXIA**").



QUE PODE CULMINAR EM
PROBLEMAS NA MARCHA E NO EQUILÍBRIO,
PROBLEMAS NA FALA, DEGLUTIÇÃO,
MOVIMENTOS OCULARES E SONO.



DOS SINTOMAS E ZONAS DO CÉREBRO AFETADAS
RESULTA A OUTRA DESIGNAÇÃO PELA QUAL ESTA
DOENÇA É TAMBÉM CONHECIDA: **ATAXIA
ESPINOCEREBELOSA DO TIPO 3.**



EXISTEM VÁRIAS DOENÇAS
SIMILARES, COLETIVAMENTE
DESIGNADAS ATAXIAS, A DE
MACHADO-JOSEPH É UMA
DAS MAIS COMUNS.

INFELIZMENTE ESTA
DOENÇA AINDA NÃO TEM
CURA. A FISIOTERAPIA...

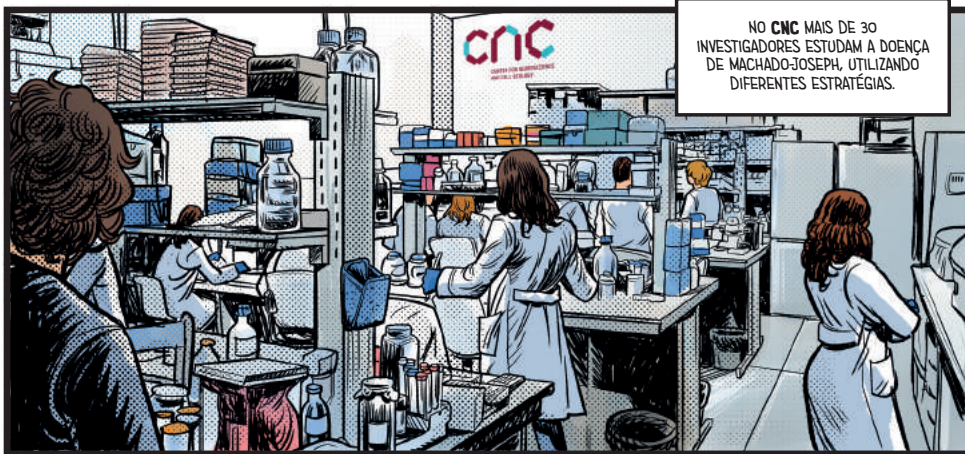


...E ALGUMA MEDICAÇÃO
AJUDAM A MINORAR
OS SINTOMAS.



MAS HÁ ESPERANÇA,
QUER NA INVESTIGAÇÃO,
QUER EM ENSAIOS
CLÍNICOS ATUALMENTE
EM CURSO.

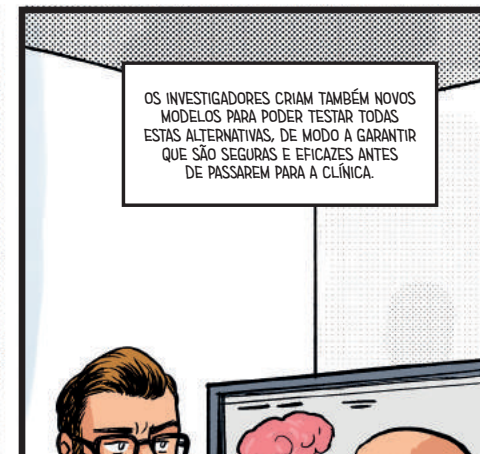




NO CNC MAIS DE 30 INVESTIGADORES ESTUDAM A DOENÇA DE MACHADO-JOSEPH, UTILIZANDO DIFERENTES ESTRATÉGIAS.



DESDE NOVAS FERRAMENTAS DE DIAGNÓSTICO E CARATERIZAÇÃO...



OS INVESTIGADORES CRIAM TAMBÉM NOVOS MODELOS PARA PODER TESTAR TODAS ESTAS ALTERNATIVAS, DE MODO A GARANTIR QUE SÃO SEGURAS E EFICAZES ANTES DE PASSAREM PARA A CLÍNICA.



...A TERAPIAS AVANÇADAS QUE INCLUEM A SUBSTITUIÇÃO DE CÉLULAS DANIFICADAS, A TERAPIA GÉNICA TAL COMO A EDIÇÃO GENÉTICA PARA SILENCIAR OU CORRIGIR O GENE ALTERADO...



...E A DESCOBERTA DE NOVAS MOLÉCULAS QUE PODEM ALIVIAR SINTOMAS.



POR VEZES DISCUTE-SE SE NÃO SERIA DE APOSTAR APENAS NO ESTUDO DE DOENÇAS MAIS COMUNS.

NÃO É ESSA A MELHOR ABORDAGEM, E POR DOIS MOTIVOS.



PRIMEIRO PORQUE NÃO PODEMOS DEIXAR DOENTES E FAMÍLIAS SEM RESPOSTA.

DEPOIS PORQUE AS DESCOBERTAS FEITAS AQUI PODERÃO TER INÚMERAS APLICAÇÕES EM MEDICINA E BIOTECNOLOGIA, E NÃO SÓ EM ATAXIAS...



...MAS TAMBÉM EM DOENÇAS NEURODEGENERATIVAS COMO ALZHEIMER OU PARKINSON.

COM A AJUDA DE TODOS (DOENTES, FAMÍLIAS, INVESTIGADORES, CLÍNICOS, E PÚBLICO EM GERAL), O OBJETIVO ÚLTIMO É QUE OS EFEITOS DE DOENÇAS COMO A DE MACHADO-JOSEPH SEJAM CADA VEZ MAIS RAROS!

Financiamento:

FEDER através do Programa Operacional Regional Centro 2020, do Programa Operacional de Factores de Competitividade (COMPETE 2020) e por Fundos Nacionais através da FCT (Fundação para a Ciência e a Tecnologia) - projectos BrainHealth2020 (CENTRO-01-0145-FEDER-000008), UID/NEU/04539/2019, ViraVector (CENTRO-01-0145-FEDER-022095), CortaCAGs (PTDC/NEU-NMC/0084/2014 | POCI-01-0145-FEDER-016719) e Spread-Silencing (POCI-01-0145-FEDER-029716), Imageno POCI-01-0145-FEDER-016807, CancelStem POCI-01-0145-FEDER-016390, POCI-01-0145-FEDER-032309, POCI-01-0145-FEDER-030737 e pelos projectos SynSpread, ESMI e ModelPolyQ no âmbito do EU Joint Programme - Neurodegenerative Disease Research (JPND), os dois últimos co-financiados pelo programa H2020 da União Europeia, GA No. 643417; ainda pela "National Ataxia Foundation" (USA), pelo American Portuguese Biomedical Research Fund (APBRF), pela Apahe - Associação Portuguesa de Ataxias Hereditárias, e pelo Richard Chin and Lily Lock Machado Joseph Disease Research Fund.