

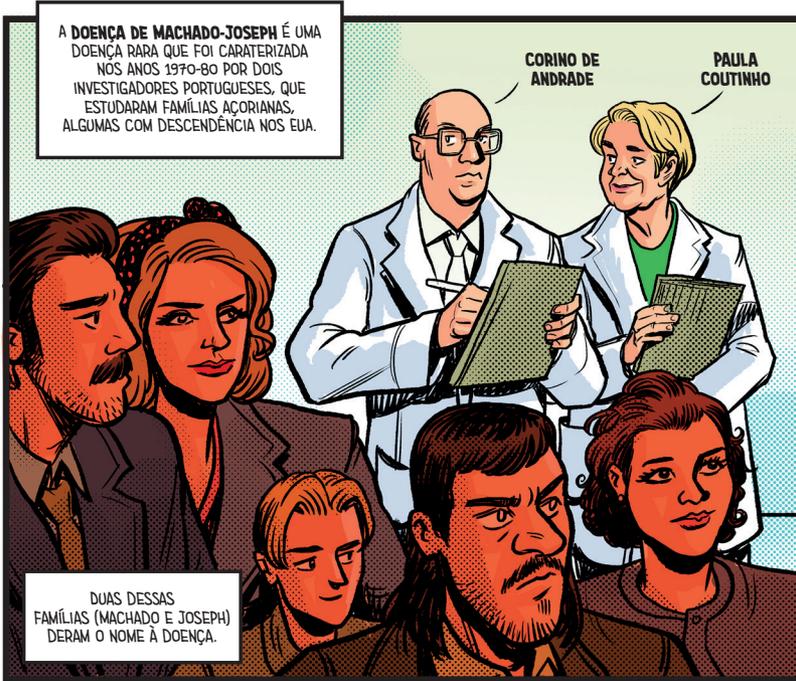
UMAS DOENÇAS SÃO COMUNS, OUTRAS NEM POR ISSO. SÃO AS CHAMADAS **DOENÇAS RARAS**, OU DOENÇAS ÓRFÃS, E TEM UMA PREVALÊNCIA INFERIOR A 5 EM CADA 10 MIL PESSOAS.



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) DERMAM O NOME À DOENÇA.

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



1 EM 100000



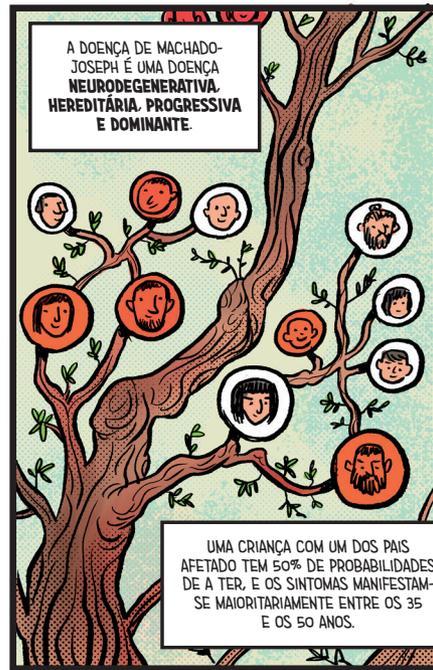
ARQUIPÉLAGO DOS AÇORES



1 EM CADA 158 PESSOAS

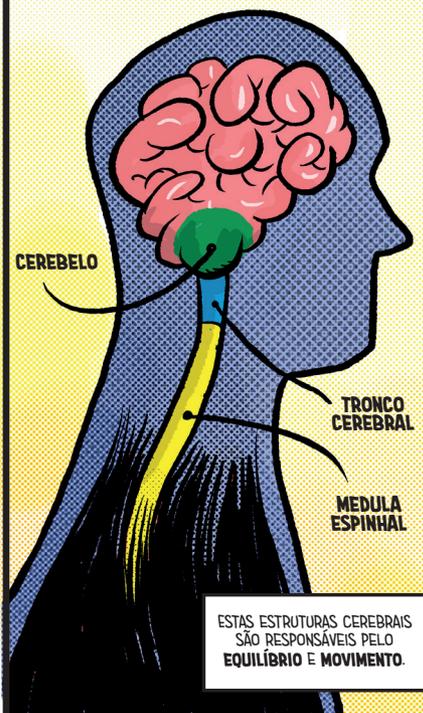
A ILHA DAS FLORES É O LOCAL COM MAIOR PREVALÊNCIA DA DOENÇA NO MUNDO.

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.

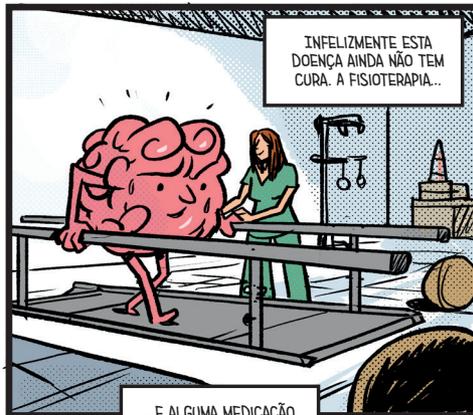
PELO QUE OS DOENTES DE MACHADO-JOSEPH APRESENTAM MOVIMENTOS PROGRESSIVAMENTE DESCOORDENADOS, E PERDA DE EQUILÍBRIO (A CHAMADA "ATAXIA").



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



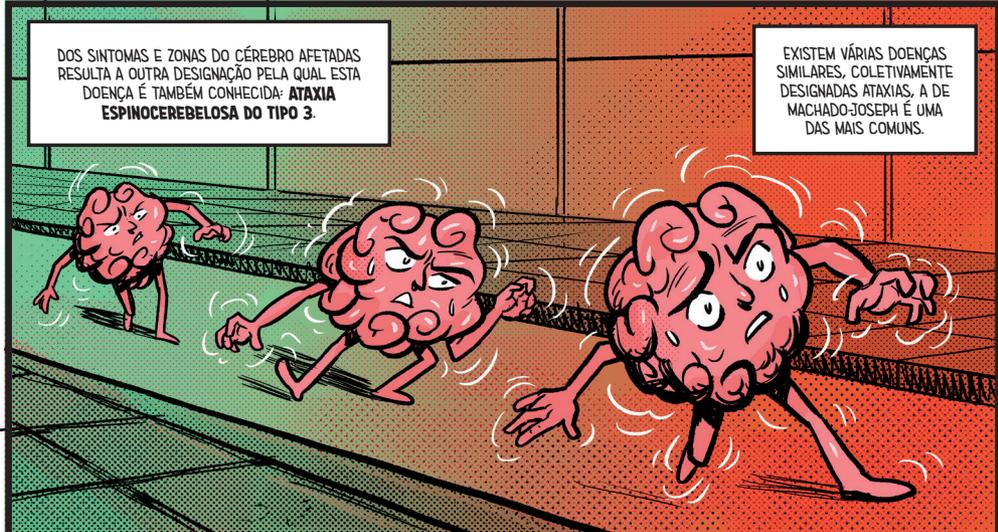
INFELIZMENTE ESTA DOENÇA AINDA NÃO TEM CURA. A FISIOTERAPIA...



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



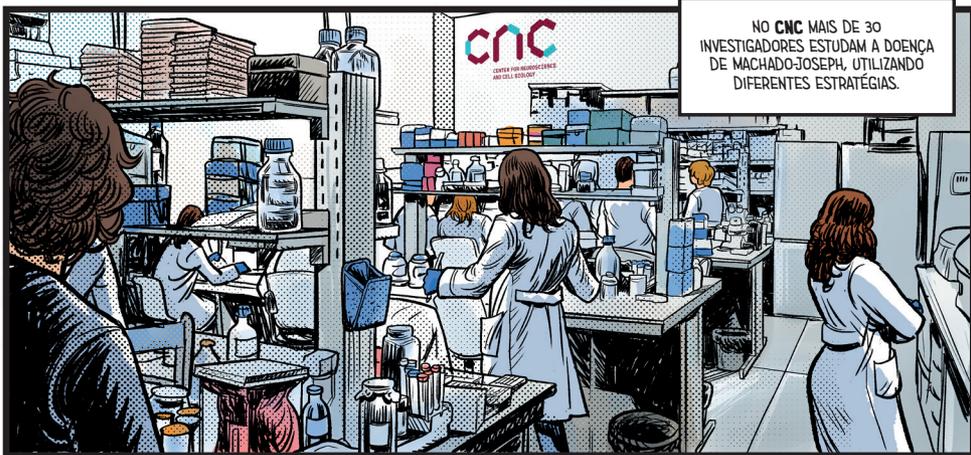
DOS SINTOMAS E ZONAS DO CÉREBRO AFETADAS RESULTA A OUTRA DESIGNAÇÃO PELA QUAL ESTA DOENÇA É TAMBÉM CONHECIDA: **ATAXIA ESPINOCEREBELOSOM DO TIPO 3**.



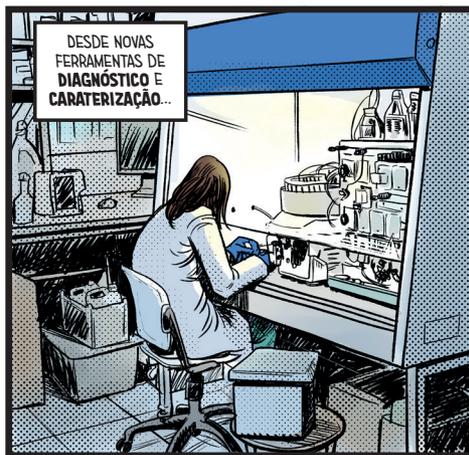
EXISTEM VÁRIAS DOENÇAS SIMILARES, COLETIVAMENTE DESIGNADAS ATAXIAS, A DE MACHADO-JOSEPH É UMA DAS MAIS COMUNS.

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





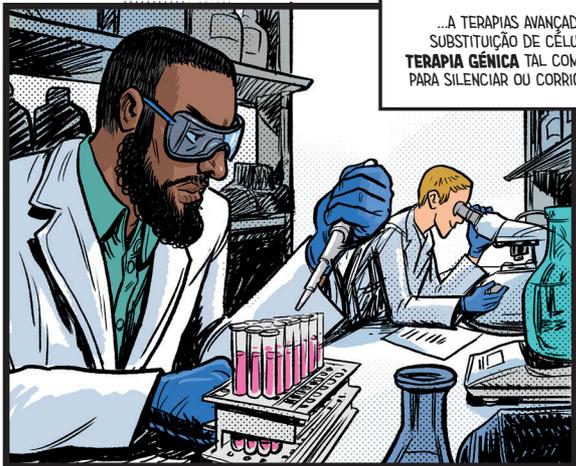
NO CNC MAIS DE 30 INVESTIGADORES ESTUDAM A DOENÇA DE MACHADO-JOSEPH, UTILIZANDO DIFERENTES ESTRATÉGIAS.



DESDE NOVAS FERRAMENTAS DE DIAGNÓSTICO E CARATERIZAÇÃO...



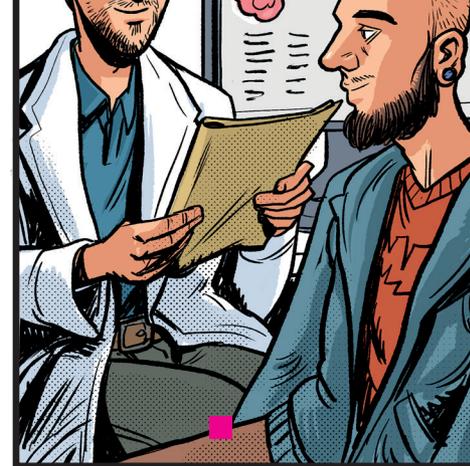
OS INVESTIGADORES CRIAM TAMBÉM NOVOS MODELOS PARA PODER TESTAR TODAS ESTAS ALTERNATIVAS, DE MODO A GARANTIR QUE SÃO SEGURAS E EFICAZES ANTES DE PASSAREM PARA A CLÍNICA.



...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), Imagen 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 (JPNDR), 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.