

Doença dos Pezinhos, uma patologia "tipicamente portuguesa" em estudo

URL:

<https://www.noticiasao minuto.com/lifestyle/721550/doenca-dos-pezinhos-uma-patologia-tipicamente-portuguesa-em-estudo>

Uma investigadora do Porto está a estudar as alterações da marcha nos portadores da Doença dos Pezinhos para criar uma ferramenta que auxilie os clínicos no diagnóstico precoce dos sintomas e prevenir a perda da funcionalidade motora.

Com este projeto, a equipa pretende "descrever detalhadamente o padrão da marcha" nos portadores de Polineuropatia Amiloidótica Familiar (Doença dos Pezinhos), integrando estudos de captura de movimento 3D, ativação muscular e cerebral, disse à Lusa a investigadora da Faculdade de Engenharia da Universidade do Porto (FEUP) Maria do Carmo Vilas-Boas.

PUB

Esta patologia, "rara", "muito complexa", "tipicamente portuguesa" e primeiramente descrita pelo médico português Corino de Andrade, é causada por uma mutação genética denominada TTR Val30Met.

De acordo com a investigadora, a ideia para o projeto surgiu enquanto trabalhava como assistente de investigação na Unidade Corino de Andrade, no Hospital de Santo António, e percebeu que "ainda faltava saber muita coisa" sobre a doença.

"Por me interessar muito pelo movimento do corpo e pelas consequências motoras das doenças, e por achar que cada vida vale por si só, independentemente da sua condição, comecei a investigar mais e a tentar arranjar uma forma de poder ser útil a estes doentes, principalmente numa perspetiva de manter e prolongar uma qualidade de vida que lhes permitisse manterem-se ativos", explicou.

Os primeiros dados para este estudo, que se prevê finalizar em julho de 2018, foram recolhidos através de avaliações feitas a 21 doentes, no Hospital de Santo António e no Laboratório de Biomecânica do Porto - LABIOMEPE, com recurso a diferentes equipamentos quantitativos.

Deste projeto, denominado "FAPMOVE - Avaliação dos danos motores na Polineuropatia Amiloidótica Familiar", fazem parte Maria do Carmo Vilas-Boas, o professor João Paulo Cunha, do INESC TEC e a neurologista do Hospital de Santo António Teresa Coelho, estes últimos como orientadores do trabalho.

A doença, que foi pela primeira vez identificada na população portuguesa na área da Póvoa do Varzim, não está atualmente limitada ao norte do país, aparecendo em mais de metade dos concelhos de Portugal Continental (58%) e já também muito distribuída pelos concelhos do centro e sul.

Um estudo recentemente divulgado e que foi o vencedor do Prémio de Investigação Científica Professora Doutora Maria Odette Santos-Ferreira, atribuído em setembro de 2016, revelou a existência de 2.013 doentes em 58% do país.

Aliás, adianta o estudo, em 25 concelhos (15%), a paramiloidose já não é uma doença rara e só na área da Póvoa do Varzim/Vila do Conde a sua prevalência mais do que duplicou (aumento de 125%) em menos de 30 anos.

Em média, estima-se a identificação de cerca de 70 novos doentes e cerca de 65 novos casos de portadores assintomáticos, apresentando uma tendência decrescente.

Este estudo tem como autora principal a farmacêutica Filipa Duarte-Ramos da Faculdade de Farmácia da Universidade de Lisboa e decorreu do projeto conducente à tese de doutoramento da investigadora Mónica Inês, do Instituto de Medicina Molecular (IMM).

A paramiloidose é uma doença hereditária rara que, em Portugal afeta maioritariamente pessoas em idade jovem e ativa, de ambos os sexos, e que se não for tratada tem uma progressão rápida, causando a morte geralmente na primeira década após a manifestação dos sintomas.

Thu, 12 Jan 2017 12:30:48 +0100

Estudo sobre Doença dos Pezinhos pode prevenir a perda da funcionalidade motora

URL:

<http://lifestyle.sapo.pt/saude/noticias-saude/artigos/estudo-sobre-doenca-dos-pezinhos-para-prevenir-a-perda-da-funcionalidade-motora>

12 Janeiro 2017 // SAPO Lifestyle // Notícias // Lusa

Uma investigadora do Porto está a estudar as alterações da marcha nos portadores da Doença dos Pezinhos para criar uma ferramenta que auxilie os clínicos no diagnóstico precoce dos sintomas e prevenir a perda da funcionalidade motora.

Com este projeto, a equipa pretende "descrever detalhadamente o padrão da marcha" nos portadores de Polineuropatia Amiloidótica Familiar (Doença dos Pezinhos), integrando estudos de captura de movimento 3D, ativação muscular e cerebral, disse à Lusa a investigadora da Faculdade de Engenharia da Universidade do Porto (FEUP) Maria do Carmo Vilas-Boas.

Esta patologia, "rara", "muito complexa", "tipicamente portuguesa" e primeiramente descrita pelo médico português Corino de Andrade, é causada por uma mutação genética denominada TTR Val30Met.

De acordo com a investigadora, a ideia para o projeto surgiu enquanto trabalhava como assistente de investigação na Unidade Corino de Andrade, no Hospital de Santo António, e percebeu que "ainda faltava saber muita coisa" sobre a doença.

"Por me interessar muito pelo movimento do corpo e pelas consequências motoras das doenças, e por achar que cada vida vale por si só, independentemente da sua condição, comecei a investigar mais e a tentar arranjar uma forma de poder ser útil a estes doentes, principalmente numa perspetiva de manter e prolongar uma qualidade de vida que lhes permitisse manterem-se ativos", explicou.

Os primeiros dados para este estudo, que se prevê finalizar em julho de 2018, foram recolhidos através de avaliações feitas a 21 doentes, no Hospital de Santo António e no Laboratório de Biomecânica do Porto - LABIOMEPE, com recurso a diferentes equipamentos quantitativos.

Deste projeto, denominado "FAPMOVE - Avaliação dos danos motores na Polineuropatia Amiloidótica Familiar", fazem parte Maria do Carmo Vilas-Boas, o professor João Paulo Cunha, do INESC TEC e a neurologista do Hospital de Santo António Teresa Coelho, estes últimos como orientadores do trabalho.

A doença, que foi pela primeira vez identificada na população portuguesa na área da Póvoa do Varzim, não está atualmente limitada ao norte do país, aparecendo em mais de metade dos concelhos de Portugal Continental (58%) e já também muito distribuída pelos concelhos do centro e sul.

Um estudo recentemente divulgado e que foi o vencedor do Prémio de Investigação Científica Professora Doutora Maria Odete Santos-Ferreira, atribuído em setembro de 2016, revelou a existência de 2.013 doentes em 58% do país.

Aliás, adianta o estudo, em 25 concelhos (15%), a paramiloidose já não é uma doença rara e só na área da Póvoa do Varzim/Vila do Conde a sua prevalência mais do que duplicou (aumento de 125%) em menos de 30 anos.

Em média, estima-se a identificação de cerca de 70 novos doentes e cerca de 65 novos casos de portadores assintomáticos, apresentando uma tendência decrescente.

Este estudo tem como autora principal a farmacêutica Filipa Duarte-Ramos da Faculdade de Farmácia da Universidade de Lisboa e decorreu do projeto conducente à tese de doutoramento da investigadora Mónica Inês, do Instituto de Medicina Molecular (IMM).

A paramiloidose é uma doença hereditária rara que, em Portugal afeta maioritariamente pessoas em idade jovem e ativa, de ambos os sexos, e que se não for tratada tem uma progressão rápida, causando a morte geralmente na primeira década após a manifestação dos sintomas.

12 janeiro 2017