

Os nossos termos e condições de privacidade foram alterados. Este website utiliza cookies que asseguram funcionalidades para uma melhor navegação. Ao continuar a navegar, está a concordar com a utilização de cookies e com os novos termos e condições de privacidade.

Permitir

[Saiba mais sobre cookies](#) [Termos e condições de Privacidade](#)

Impresso do site do jornal Correio da Manhã, em www.cmjornal.pt



18.03.2016 16:52

Investigação de terapia para doença rara recebe bolsa da sociedade de doenças metabólicas

Por **Lusa**

A equipa da investigadora Ana Paula Leandro está a procurar uma terapia para repor a proteína que, nos casos da doença rara fenilcetonúria, se apresenta deficitária, um trabalho distinguido com uma bolsa da Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas (SPDM).

Esta doença rara deve-se a um erro hereditário do metabolismo, que tem consequências graves no desenvolvimento das crianças, afetando cerca de um em cada 10 mil recém nascidos, estimando-se que em Portugal sejam entre 260 e 280 os casos identificados.

"Até há relativamente pouco tempo, a única terapia existente consistia numa restrição dietética tanto mais acentuada quanto o grau de severidade da doença" e os investigadores liderados por Ana Paula Leandro, do Grupo Metabolismos e Genética, da Faculdade de Farmácia da Universidade de Lisboa, estão a procurar "uma nova abordagem para conseguir administrar a proteína que está deficitária", como explicou à agência Lusa.

CONTINUAR A LER

Siga o CM no [Facebook](#).

Investigação de terapia para doença rara recebe bolsa da sociedade de doenças metabólicas

18-03-2016 16:52 | País
Porto Canal com Lusa

Gosto [Regista-te](#) para veres aquilo de que os teus amigos gostam.

Lisboa, 18 mar (Lusa) - A equipa da investigadora Ana Paula Leandro está a procurar uma terapia para repor a proteína que, nos casos da doença rara fenilcetonúria, se apresenta deficitária, um trabalho distinguido com uma bolsa da Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas (SPDM).

Esta doença rara deve-se a um erro hereditário do metabolismo, que tem consequências graves no desenvolvimento das crianças, afetando cerca de um em cada 10 mil recém nascidos, estimando-se que em Portugal sejam entre 260 e 280 os casos identificados.

"Até há relativamente pouco tempo, a única terapia existente consistia numa restrição dietética tanto mais acentuada quanto o grau de severidade da doença" e os investigadores liderados por Ana Paula Leandro, do Grupo Metabolismos e Genética, da Faculdade de Farmácia da Universidade de Lisboa, estão a procurar "uma nova abordagem para conseguir administrar a proteína que está deficitária", como explicou à agência Lusa.

O primeiro passo bem sucedido foi manter a proteína estável, como descreveu a cientista, agora vão ser testados modelos celulares para que se consiga chegar a tratamento baseado numa "terapia enzimática de reposição".

Esta doença rara, uma das diagnosticadas no "teste do pézinho" logo após o nascimento, resulta de um erro hereditário do metabolismo e tem consequências no desenvolvimento físico e cognitivo da criança, que podem ser mais ou menos graves, consoante o grau de severidade, se não for tratada.

A atribuição da bolsa agora anunciada no 12.º International Symposium SPDM, que hoje termina em Coimbra, vai contribuir para o financiamento do trabalho destes investigadores que apoiam a Unidade de Doenças Metabólicas do Hospital de Santa Maria, um dos centros de referência para as doenças hereditárias do metabolismo, no diagnóstico e no acompanhamento das crianças portadoras dessas deficiências genéticas.

EA // SO

Lusa/Fim



+ notícias: País

Rui Moreira diz que portugueses pagam através da TAP "uma atividade no Brasil que já custou

Criminalidade participada às forças de segurança aumentou 1,3% em 2015

A Transit App Moovit é a nova aplicação que vem ajudar os utilizadores de transportes

Investigação de terapia para doença rara recebe bolsa da sociedade de doenças metabólicas

A equipa da investigadora Ana Paula Leandro está a procurar uma terapia para repor a proteína que, nos casos da doença rara fenilcetonúria, se apresenta deficitária, um trabalho distinguido com uma bolsa da Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas (SPDM).

Esta doença rara deve-se a um erro hereditário do metabolismo, que tem consequências graves no desenvolvimento das crianças, afetando cerca de um em cada 10 mil recém nascidos, estimando-se que em Portugal sejam entre 260 e 280 os casos identificados.

"Até há relativamente pouco tempo, a única terapia existente consistia numa restrição dietética tanto mais acentuada quanto o grau de severidade", e os investigadores liderados por Ana Paula Leandro, do Grupo Metabolismos e Genética, da Faculdade de Farmácia da Universidade de Lisboa, estão a procurar "uma nova abordagem para conseguir administrar a proteína que está deficitária", como explicou à agência Lusa.

O primeiro passo bem sucedido foi manter a proteína estável, como descreveu a cientista, agora vão ser testados modelos celulares para que se possa chegar a tratamento baseado numa "terapia enzimática de reposição".

Esta doença rara, uma das diagnosticadas no "teste do pézinho" logo após o nascimento, resulta de um erro hereditário do metabolismo e tem consequências no desenvolvimento físico e cognitivo da criança, que podem ser mais ou menos graves, consoante o grau de severidade, se não for tratada.

A atribuição da bolsa agora anunciada no 12.º International Symposium SPDM, que hoje termina em Coimbra, vai contribuir para o financiamento do trabalho destes investigadores que apoiam a Unidade de Doenças Metabólicas do Hospital de Santa Maria, um dos centros de referência para as doenças hereditárias do metabolismo, no diagnóstico e no acompanhamento das crianças portadoras dessas deficiências genéticas.

Diário Digital / Lusa



Simular Crédito Pessoal

Mostramos como chegar a tratamento baseado

2500 €

2.500€

5000€ consequências no desenvolvimento físico e

Cognitivo da criança, que podem ser mais ou menos graves, consoante o grau de severidade, se não for tratada.

Prazo: 12 meses

16 meses

16 meses diagnóstico e no acompanhamento

Comentários

Todos os comentários estão sujeitos a moderação. O DD reserva-se o direito de apagar os comentários que não cumpram as regras de utilização. Os comentários publicados são da exclusiva responsabilidade dos seus autores.

0 COMENTÁRIOS

1



Fã de 'reality TV'? O que isso pode revelar da sua personalidade



[Lifestyle](#)

Experiência

[Há 2 Horas](#)

Vegetarianos por 21 dias



[Lifestyle](#)

British Airways

[Há 3 Horas](#)

Companhia aérea britânica destaca pousada portuguesa

SUB-CATEGORIAS

- [Estilo](#)
- [Bem-Estar](#)
- [Fitness](#)
- [Alimentação](#)
- [Relações](#)
- [Lazer](#)
- [Receitas](#)
- [Vídeos](#)
-
- [Última Hora](#)
- [Política](#)
- [Economia](#)
- [Desporto](#)
- [Fama](#)
- [País](#)
- [Mundo](#)
- [Tech](#)
- [Cultura](#)
- [Lifestyle](#)
- [Vídeos](#)

Atribuída bolsa a investigação de terapia para doença rara

A equipa da investigadora Ana Paula Leandro está a procurar uma terapia para repor a proteína que, nos casos da doença rara fenilcetonúria, se apresenta deficitária, um trabalho distinguido com uma bolsa da Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas (SPDM).





© Lusa
País Saúde 17:15 - 18/03/16 POR Lusa

0
Gosto

0
Tweet

Esta doença rara deve-se a um erro hereditário do metabolismo, que tem consequências graves no desenvolvimento das crianças, afetando cerca de um em cada 10 mil recém nascidos, estimando-se que em Portugal sejam entre 260 e 280 os casos identificados.



"Até há relativamente pouco tempo, a única terapia existente consistia numa restrição dietética tanto mais acentuada quanto o grau de severidade da doença" e os investigadores liderados por Ana Paula Leandro, do Grupo Metabolismos e Genética, da Faculdade de Farmácia da Universidade de Lisboa, estão a procurar "uma nova abordagem para conseguir administrar a proteína que está deficitária", como explicou à agência Lusa.

O primeiro passo bem sucedido foi manter a proteína estável, como descreveu a cientista, agora vão ser testados modelos celulares para que se consiga chegar a tratamento baseado numa "terapia enzimática de reposição".

Esta doença rara, uma das diagnosticadas no "teste do pézinho" logo após o nascimento, resulta de um erro hereditário do metabolismo e tem consequências no desenvolvimento físico e cognitivo da criança, que podem ser mais ou menos graves, consoante o grau de severidade, se não for tratada.

A atribuição da bolsa agora anunciada no 12.º International Symposium SPDM, que hoje termina em Coimbra, vai contribuir para o financiamento do trabalho destes investigadores que apoiam a Unidade de Doenças Metabólicas do Hospital de Santa Maria, um dos centros de referência para as doenças hereditárias do metabolismo, no diagnóstico e no acompanhamento das crianças portadoras dessas deficiências genéticas.

Gosto { 0 }

PARTILHE ESTA NOTÍCIA COM OS SEUS AMIGOS
COMENTÁRIOS [REGRAS DE CONDUTA DOS COMENTÁRIOS](#)

0 comentários Ordenar por **Os mais recentes**

Adicionar um comentário...

Facebook Comments Plugin

RELACIONADOS
ÚLTIMAS NOTÍCIAS
PUBLICIDADE



[Economia](#)
[Há 7 mins.](#)