

# Investigadores da Universidade de Coimbra desenvolvem terapia promissora para o tratamento da Doença de Machado-Joseph

Os investigadores verificaram que as sequências silenciadoras (microRNAs) incorporadas nas vesículas extracelulares atingiram o seu alvo terapêutico, silenciando eficazmente o gene mutante associado à doença de Machado-Joseph, demonstrando assim um efeito terapêutico promissor, tanto em diferentes modelos celulares como em modelos animais.

Por: Notícias do Nordeste — Publicado: Quarta-feira, 14 de Junho, 2023

MEDICINA



Kevin Leandro, David Ramos e Luís Pereira de Almeida

Partilhar f t v

104

Publicidade

Um novo estudo liderado por uma equipa de investigadores do Centro de Neurociências e Biologia Celular da Universidade de Coimbra (CNC-UC) revela um avanço significativo para tratamento da Doença de Machado-Joseph, tendo por base a utilização de vesículas extracelulares para terapia génica. A doença de Machado Joseph é uma neuropatologia hereditária rara, que afeta pessoas em todo o mundo, em especial em Portugal, na Ilha das Flores (Açores). Até ao momento, não existe uma terapia eficaz disponível.

A ataxia espinocerebelosa do tipo 3, como também é designada a doença de Machado-Joseph, é uma doença genética que ocorre devido a uma alteração num gene específico, designado ATXN3. Esta alteração origina uma forma mutada da proteína ataxina-3 que se acumula no cérebro em forma de agregados, levando a disfunção e morte neuronal. A doença provoca problemas na marcha, no equilíbrio, na fala, na deglutição, nos movimentos oculares e no sono. Trata-se de uma condição extremamente debilitante que se vai agravando com o passar do tempo.

Com o objetivo de desenvolver uma estratégia terapêutica inovadora capaz de silenciar a mutação associada à doença de Machado-Joseph, os investigadores do grupo de "Terapia génica e de células estaminais para o

+ LIDO INFORMAÇÃO INSTRUTIVA



Investigadora da Universidade de Coimbra leva biossensores até ao espaço com a missão de avaliar a saúde dos astronautas

24/05/23 - 15:23 993

Ecosistema do Tâmega junta UTAD e Iberdrola

31/05/23 - 09:23 836

Energia solar fotovoltaica flutuante tem capacidade para exceder a meta nacional definida no PNEC 2030 para a energia fotovoltaica em Portugal

24/05/23 - 15:30 777

Diplomado em Engenharia Civil da Universidade da Beira Interior premiado por estudo sobre obra espanhola

06/06/23 - 09:40 183

de silenciar a mutação associada à doença de Machado-Joseph, os investigadores do grupo de “*Terapia génica e de células estaminais para o cérebro*”, liderado por Luís Pereira de Almeida, presidente do CNC-UC e docente da Faculdade de Farmácia da Universidade de Coimbra (FFUC), vesículas extracelulares (nanopartículas biológicas, produzidas naturalmente por células humanas) como sistema de entrega terapêutica de agentes silenciadores, para o cérebro.

«Estas vesículas funcionam como pequenas ‘bolsas’ capazes de transportar material genético, como o RNA (do inglês ribonucleic acid), de forma não invasiva, até ao alvo pretendido, neste caso até aos neurónios, que são uma das populações de células do cérebro mais afetadas na doença de Machado-Joseph», explicam David Ramos e Kevin Leandro, investigadores do CNC-UC e autores do estudo.

A equipa do CNC-UC utilizou métodos de base biotecnológica para aumentar a quantidade de material terapêutico dentro das vesículas extracelulares, mais concretamente de microRNAs artificiais – pequenos fragmentos de material genético com a capacidade de silenciar genes específicos, impedindo a sua expressão. Para direcionar os microRNAs até ao alvo terapêutico pretendido, os cientistas modificaram a superfície das vesículas extracelulares introduzindo uma proteína, chamada RVG (Rabies Virus Glycoprotein), que direciona estas partículas especificamente até aos neurónios.

Os investigadores verificaram que as sequências silenciadoras (microRNAs) incorporadas nas vesículas extracelulares atingiram o seu alvo terapêutico, silenciando eficazmente o gene mutante associado à doença de Machado-Joseph, demonstrando assim um efeito terapêutico promissor, tanto em diferentes modelos celulares como em modelos animais. Adicionalmente, a equipa verificou, num modelo animal de ratinho com doença de Machado-Joseph, que a administração diária intranasal destas vesículas – um método de administração não invasivo – reduziu significativamente a expressão de espécies tóxicas de ataxina-3 mutada no cérebro dos animais.

David Ramos e Kevin Leandro sublinham que «este estudo contribuiu para avanços em três domínios científicos distintos: o uso de vesículas extracelulares como veículo de entrega de terapias; a eficácia da tecnologia de RNAs de interferência, como os microRNAs, como ferramenta de silenciamento de genes e ainda o desenvolvimento de terapias génicas para a doença de Machado-Joseph utilizando a via intranasal, um método não invasivo que permite administrações regulares da terapia diretamente para o cérebro».

Este estudo foi publicado na revista científica *Molecular Therapy* e contou com financiamento do Programa Operacional da Região Centro 2020 (COMPETE 2020), da Fundação para a Ciência e Tecnologia, programa Horizonte 2020, National Ataxia Foundation (EUA).

Publicidade

Fonte desta notícia: Universidade de Coimbra

← ARTIGO ANTERIOR

Festa da Cereja&co atraiu milhares de pessoas a Alfândega da Fé

#### MAIS DESTA SECÇÃO



**Estudo revela o potencial das células estaminais no**



**Investigadores da Universidade do Minho**



**“Bio quê?!” – Biobancos: conceito e enquadramento**

*das células estaminais no  
combate ao cancro da  
próstata*

*Universidade do Minho  
desenvolvem  
nanomateriais para  
terapia...*

*conceito e enquadramento*

< ANTERIOR

PRÓXIMO >



Rua do Mercado - Mercado Municipal, Loja 46  
5340-227 - Macedo de Cavaleiros  
Email: [noticiasdonordeste@hotmail.com](mailto:noticiasdonordeste@hotmail.com)  
Telefone: 963853965  
Director: António Luis Pereira (C.P. n.º TE-652)  
O Notícias do Nordeste está registado na  
Entidade Reguladora para a Comunicação Social  
(ERC) com o n.º 125301  
Ficha Técnica  
Estatuto Editorial

Alfândega da Fé  
Bragança  
Carraceda de Ansiães  
Freixo de Espada à Cinta  
Macedo de Cavaleiros  
Miranda do Douro  
Mirandela  
Mogadouro  
Torre de Moncorvo  
Vila Flor  
Vimioso  
Vinhais

Alijó  
Boticas  
Chaves  
Mesão Frio  
Mondim de Basto  
Montalegre  
Murça  
Peso da Régua  
Ribeira de Pena  
Sabrosa  
Stª M. Penaguião  
Valpaços  
V. P. Aguiar  
Vila Real

Além Douro  
Armamar  
Lamego  
Mêda  
Penedono  
S. João da Pesqueira  
V. Nova de Foz Côa  
Multimédia  
Vídeos  
Podcast  
Galerias

Aqui Acontece!  
Descobrir a Região  
Informação Instrutiva  
Informação Regional  
Notificações  
Newsletter  
Arquivo  
Contacto  
Publicidade  
Versão Telemóvel

O Notícias do Nordeste não tem quaisquer fins lucrativos e insere-se no conceito da comunicação colaborativa, sendo os seus conteúdos produzidos e triados segundo os princípios legais e deontológicos que regem a atividade jornalística. Os artigos de opinião são da exclusiva responsabilidade dos seus autores.

Colaborar. Enviar Notas de Imprensa. [↗](#)

**18** ANOS  
**2005 - 2023**  
Sempre consigo!

Três os Montes  
**Descobrir**  
Informação Instrutiva

