

Doenças metabólicas: Investigadora da UC premiada pela SPDM

Categoria: [Sociedade](#)

Publicado em 16-01-2015

Escrito por CP

Manuela Grazina, docente de Medicina e directora do Laboratório de Bioquímica Genética do Centro de Neurociências e Biologia Celular (CNC) da Universidade de Coimbra acaba de ser distinguida pela Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas (SPDM).

O prémio distingue investigação nas áreas dos erros hereditários e do metabolismo, sendo que este projecto vencedor visa, segundo Manuela Grazina, a “compreensão de que modo está afectado o transporte de proteínas, codificadas pelo genoma nuclear e que têm de ser dirigidas e importadas para o organelo (a mitocôndria), que é maioritariamente responsável pela produção de energia nas células e tecidos”.

Este mecanismo “nunca foi anteriormente explorado, naquele que é o grupo mais representativo dos erros hereditários do metabolismo, as doenças raras denominadas citopatias mitocondriais, que são ‘avarias na fábrica de energia do organismo’, o que confere um carácter inédito ao presente estudo”, assinala a investigadora.

Os resultados poderão ajudar a explicar de que forma surgem as doenças que envolvem dois genomas (o nuclear – herdado do pai e da mãe através dos cromossomas – e o mitocondrial – herdado por via materna).

A neuropatia óptica hereditária de Leber é uma citopatia mitocondrial, que causa cegueira e afecta maioritariamente adultos jovens, portadores de mutações do genoma mitocondrial, pelo que a identificação dos mecanismos intracelulares envolvidos na doença trará novas perspectivas para a compreensão das suas causas, o que será essencial na procura de tratamentos eficazes que contribuam para a melhoria da qualidade de vida dos doentes.

Manuela Grazina é membro do Centro de Neurociências e Biologia Celular da UC desde 1992, dirigindo o Laboratório de Bioquímica Genética, fundado pela investigadora em Março de 1995.

- [< Anterior](#)
- [Seguinte >](#)

PESQUISAR

Pesquisar...

PDF Edição em papel