

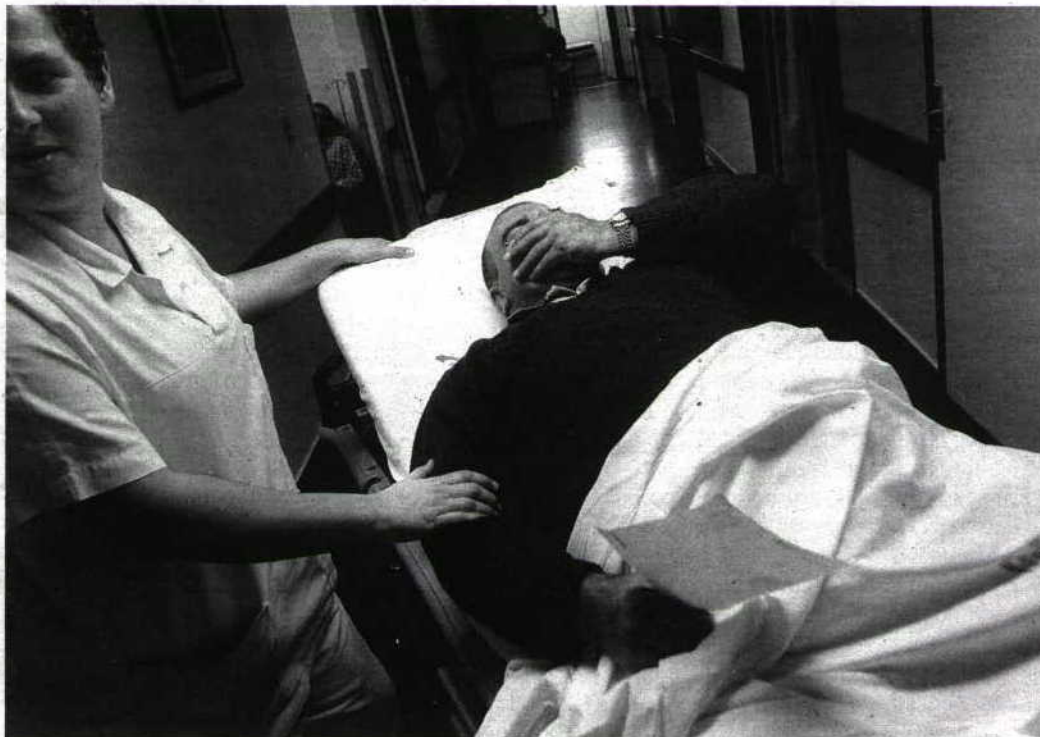


O trabalho da equipa de Manuela Grazina tenta perceber erros hereditários.

Ao identificar os seus mecanismos, a investigadora abriu caminho para encontrar as suas causas e descobrir tratamentos mais eficazes



Manuela Grazina



Rodrigo Cabrita

Doenças hereditárias são os puzzles de Manuela Grazina

Investigadora de Coimbra premiada ontem pela Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas

KÁTIA CATULO

katia.catulo@ionline.pt

As doenças hereditárias são tramadas. Não dependem do que comemos, de um estilo de vida saudável ou da poluição que respiramos nas cidades. São como fatalidades que vieram na bagagem genética dos nossos pais ou avós. E embora não afetem muito mais de mil portugueses são incuráveis e muitas vezes fatais. Por isso é bom que alguém se preocupe com elas. Esse alguém é, por exemplo, Manuela Grazina, directora do Laboratório de Bioquímica Genética do Centro de Neurociências e Biologia Celular da Universidade de Coimbra, ontem distinguida no Porto pela Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas.

O prémio de 5 mil euros serviu para distinguir o seu trabalho sobre erros heredi-

tários. Os mais comuns são os do metabolismo, que resultam em doenças raras, conhecidas entre os especialistas por citopatias mitocondriais, ou seja, consequências de problemas genéticos que acontecem numa ínfima fracção das células, a mitocôndria. É bem provável que o leitor não seja especialista em genética humana e portanto ainda esteja confuso.

Para os não especialistas aqui fica uma explicação simplista: o trabalho da equipa de Manuela Grazina tenta perceber as avarias que ocorrem na fábrica de energia do organismo. O que é e como funciona esta fábrica? A mitocôndria pode ser vista como uma espécie de central energética e Manuel Grazina uma electricista que quer compreender de "forma detalhada" de que modo é afectado o transporte de proteínas, codificadas pelo geno-

ma nuclear e que têm de ser dirigidas e importadas para a mitocôndria, maioritariamente responsável pela produção de energia nas células e nos tecidos.

Resta agora perceber o que são estas doenças e as suas causas. São aquelas que envolvem dois genomas, o nuclear herdado do pai e da mãe através do cromossoma, e o mitocondrial, transmitido pela mãe. Exemplo: a neuropatia óptica hereditária de Leber ou a síndrome de Pearson. Resumindo, é uma citopatia mitocondrial que causa cegueira e afecta maioritariamente adultos jovens, portadores de mutações do genoma mitocondrial. Outras mitocondriais, há cerca de 20, são capazes de destruir lentamente os músculos, o fígado ou o coração.

A investigação da directora do Laboratório de Bioquímica Genética permitiu identificar os mecanismos intracelulares envolvidos na doença e assim abrir caminho para perceber as suas causas e encontrar tratamentos eficazes que contribuam para a melhorar a qualidade de vida dos doentes.

À frente do Laboratório de Bioquímica Genética desde 1995, ano em que o fundou, Manuela Grazina não se deixa intimidar pelos obstáculos que surgem no seu caminho. A falta de financiamento pode até ser um problema neste momento, mas a investigadora já saiu à procura de uma solução. O laboratório ficou sem verbas para adquirir equipamento de investigação e foi então que lançou uma campanha de crowdfunding para angariar 2 mil euros com o objectivo de comprar o aparelho Qubit 2.0.