



[A doença rara mais frequente nas populações caucasianas](#)

Investigadores do Instituto Ricardo Jorge descobrem forma de melhorar tratamento da fibrose quística



Uma equipa de investigadores do Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge (Instituto Ricardo Jorge) e do BioISI da Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa descobriu uma forma de melhorar até sete vezes a eficácia de um medicamento que será em breve utilizado no tratamento da fibrose quística. Esta é uma doença genética rara que afeta principalmente a função pulmonar.

Lisboa, 18 de junho de 2015

A descoberta foi feita quando a equipa liderada pelo investigador do Departamento de Genética Humana do Instituto Ricardo Jorge, Paulo Matos, estudava o mecanismo molecular do gene responsável pela doença, o gene CFTR. Este gene codifica uma proteína transmembranar que regula a hidratação e a viscosidade do muco nas vias respiratórias.

“Embora a proteína CFTR com a mutação mais frequente (presente em mais de 80% dos doentes) ainda retenha alguma função, as células dos doentes reconhecem-na como defeituosa e degradam-na. O fármaco VX-809 (ou Lumacaftor), prestes a ser comercializado para o tratamento desta doença, resgata parcialmente a CFTR mutante da degradação mas não o suficiente para conseguir uma recuperação notória da função respiratória na maioria dos doentes”, explica Paulo Matos.

“Ao estudarmos o mecanismo molecular que mantém a proteína CFTR na superfície das células, descobrimos uma maneira de melhorar até sete vezes o resgate funcional do canal CFTR mutante, mediado pelo medicamento lumacafator, aumentando assim a

eficácia deste fármaco”, afirma o investigador. Paulo Matos acrescenta ainda que “como esta melhoria está relacionada com um processo molecular específico” o próximo passo da investigação passa por encontrar “métodos de atuar seletivamente neste processo que possam ser usados, em combinação com o VX-809, para melhorar a eficácia do tratamento”.

O trabalho coordenado pelo investigador do Instituto Ricardo Jorge acaba de ser publicado na revista internacional *Science Signaling*, onde foi capa da edição de 19 de maio (<http://stke.sciencemag.org/content/8/377>)

A fibrose quística é uma doença genética rara, de evolução progressiva, que se caracteriza pela disfunção das glândulas exócrinas. Devido a uma anomalia no funcionamento das trocas de água e sal, são produzidas secreções mais espessas do que o normal, provocando obstruções a vários níveis do organismo.

Apesar dos avanços nos tratamentos dos sintomas e infeções, ainda não existe cura para esta doença e a maioria dos seus portadores acaba por morrer ainda jovens, entre os 20 e 40 anos, geralmente por insuficiência respiratória. Estima-se que em média 1:2000 a 1:6000 recém-nascidos tenham fibrose quística.

O Instituto Ricardo Jorge desenvolve uma tripla missão como laboratório do Estado no sector da saúde, laboratório nacional de referência e observatório nacional de saúde. O Instituto tem por missão contribuir para ganhos em saúde, para a definição de políticas de saúde e para o aumento da qualidade de vida da população.

Foi fundado em 1899 pelo médico e humanista Ricardo Jorge, como braço laboratorial do sistema de saúde português. O Instituto Ricardo Jorge dispõe de unidades operativas na sua Sede em Lisboa, em centros no Porto (Centro de Saúde Pública Doutor Gonçalves Ferreira) e em Águas de Moura (Centro de Estudos de Vectores e Doenças Infecciosas Doutor Francisco Cambournac).

Para mais informações contactar:

Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge

Gabinete de Comunicação, Marketing e Relações Externas

Tel.: (+351) 217 519 200 | (+351) 927 953 095

Mail: comunicacao@insa.min-saude.pt | Internet: www.insa.min-saude.pt

