



As hemoglobinopatias são as doenças genéticas mais frequentes

Estudo do Instituto Ricardo Jorge abre caminho a nova estratégia terapêutica para a anemia hereditária grave



Uma investigação do Departamento de Genética Humana do Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge e do Weatherall Institute of Molecular Medicine da Universidade de Oxford permitiu delinear uma nova estratégia terapêutica para uma anemia hereditária grave, a talassémia de tipo beta. A descoberta decorre de um trabalho colaborativo de vários anos entre as duas instituições.

Lisboa, 15 de setembro de 2017

A partir do estudo de uma família portuguesa com alfa-talassémia, investigadores do Instituto Ricardo Jorge e do Weatherall Institute of Molecular Medicine conseguiram delinear uma nova estratégia terapêutica que assenta na edição do genoma através de uma tecnologia denominada CRISPR/Cas9 e demonstrar o seu potencial como futura terapia da beta-talassémia. Os resultados deste trabalho acabam de ser publicados na prestigiada revista [Nature Communications](#).

Baseada no facto de a gravidade das talassémias depender sobretudo do desnível de abundância relativa dos dois tipos de subunidades (alfa ou beta) da hemoglobina, a nova estratégia consiste em introduzir, nas células precursoras dos glóbulos vermelhos dos doentes com beta-talassémia (com défice em cadeias beta), uma alteração genómica que diminui também o nível de cadeias alfa, reequilibrando assim o nível dos dois tipos de subunidade. Os investigadores acreditam que tal reequilíbrio tenha como consequência um alívio significativo dos sintomas da doença.

“Uma vez mais, a detalhada análise de casos clínicos atípicos se revelou muito importante para a descoberta de novos mecanismos de doença, abrindo a porta para a inovação terapêutica”, sublinha Paula Faustino (na foto), investigadora do Instituto Ricardo Jorge e co-autora deste trabalho. “Editing an α -globin enhancer in primary human hematopoietic stem cells as a treatment for β -thalassemia”, pode também ser consultado [aqui](#).

As talassémias (de tipo alfa ou beta) são anemias hereditárias graves que fazem parte do grupo das hemoglobinopatias, as doenças genéticas mais frequentes nas populações humanas. Para a grande maioria dos doentes não há cura efetiva e a morbidade e mortalidade são elevadas.

O Instituto Ricardo Jorge é uma instituição de referência para a investigação e o controlo das hemoglobinopatias, tanto em Portugal como na Comunidade dos Países de Língua Portuguesa. As intervenções dos laboratórios do Instituto Ricardo Jorge, tendo em vista o controlo das hemoglobinopatias na comunidade, incluem, para além da investigação, o rastreio de portadores sãos na população e o apoio ao diagnóstico clínico, fenotípico e genotípico na população e no feto (diagnóstico pré-natal).

O Instituto Ricardo Jorge desenvolve uma tripla missão como laboratório do Estado no setor 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. 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 Vetores 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



SNS SERVIÇO NACIONAL
DE SAÚDE

