

COORDENAÇÃO E TEXTO:

ANA RITA ÁLVARO, BÁRBARA SANTOS, CATARINA CARVALHAS-ALMEIDA, CLÁUDIA CAVADAS, ELZA ROCHA, ISABEL SANTANA, JOÃO DURÃES, LAETITIA GASPAR, LUÍS PEREIRA DE ALMEIDA, PEDRO PERDIGÃO, RAQUEL DUARTE, SARA VARELA AMARAL E JOÃO RAMALHO-SANTOS

DESENHOS:
ANDRÉ CAETANO



DORMIR BEM É FUNDAMENTAL PARA O NOSSO BEM-ESTAR FÍSICO E PSICOLÓGICO.

MAS POR VEZES NÃO CONSEGUIMOS DORMIR, E A ISSO CHAMA-SE **INSÓNIA**.



TER INSÓNIAS É RELATIVAMENTE COMUM - 1 EM CADA 10 PESSOAS SOFRE DE INSÓNIA CRÓNICA E GRAVE.

O QUE É RARO É A **INSÓNIA FAMILIAR FATAL (OU IFF)**.



COMO O PRÓPRIO NOME INDICA, É UMA DOENÇA FATAL COM UMA **CAUSA GENÉTICA** CONHECIDA.

UMA DOENÇA NEURODEGENERATIVA QUE AFETA CERCA DE **50 FAMÍLIAS** A NÍVEL MUNDIAL.

A **IFF** É UMA DOENÇA DE **PRÍONS**, RARA, QUE LEVA A UMA SIGNIFICATIVA PERDA DE FUNÇÃO FÍSICA E MENTAL, COM UM GRANDE IMPACTO NA QUALIDADE DE VIDA DOS DOENTES E SUAS FAMÍLIAS.

PROTEÍNA **PRPc**

PROTEÍNA **PRPsc**

A DOENÇA É CAUSADA POR UMA MUTAÇÃO NO GENE **PRNP** QUE PASSA A CODIFICAR A PROTEÍNA PRIÓNICA SCRAPIE "**PRPsc**", UMA PROTEÍNA ANORMAL, EM VEZ DA PROTEÍNA PRIÓNICA "**PRPc**".

ESTA MUTAÇÃO É TRANSMITIDA DE FORMA DOMINANTE AOS DESCENDENTES. OU SEJA, SE UM DOS PAIS TIVER A MUTAÇÃO, EXISTE 50% DE PROBABILIDADE DE O FILHO TAMBÉM TER.

A MUTAÇÃO QUE CAUSA **IFF** LEVA À FORMAÇÃO DE UMA FORMA ANORMAL DO PRÍÃO, QUE SE ACUMULA PRIMEIRO NUMA REGIÃO DO CÉREBRO CHAMADA **TÁLAMO** AFETANDO O SEU FUNCIONAMENTO.

TÁLAMO

HIPOTÁLAMO

O **TÁLAMO**, ENTRE OUTRAS FUNÇÕES, ESTÁ ENVOLVIDO NA REGULAÇÃO DO SONO.

A SUA DESREGULAÇÃO LEVA A QUE DOENTES COM **IFF** TENHAM INSÓNIAS.

COM O TEMPO, A ACUMULAÇÃO DE PRÍÃO ANORMAL ESPALHA-SE POR OUTRAS ZONAS DO CÉREBRO.

DEMÊNCIA

INSÓNIA SEVERA

ATAXIA
PROBLEMAS DE COORDENAÇÃO MOTORA

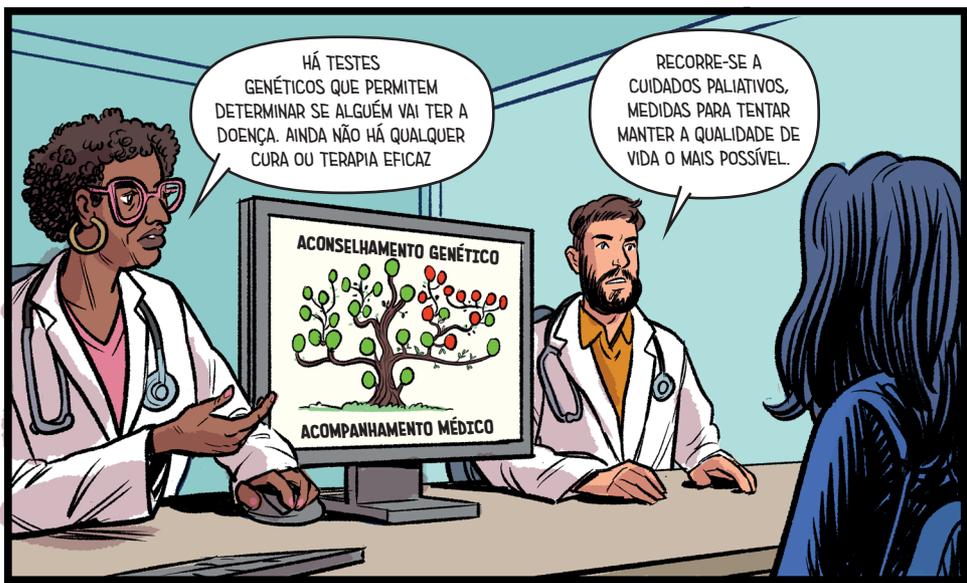
SINTOMAS

PROBLEMAS DE FALA

PERDA DE PESO

PROBLEMAS DE DEGLUTIÇÃO

OS SINTOMAS SURGEM EM IDADE ADULTA, E LEVAM A UMA PERDA PROGRESSIVA E IRREVERSÍVEL DE CAPACIDADES MOTORAS E INTELLECTUAIS.



HÁ TESTES GENÉTICOS QUE PERMITEM DETERMINAR SE ALGUÉM VAI TER A DOENÇA. AINDA NÃO HÁ QUALQUER CURA OU TERAPIA EFICAZ

RECORRE-SE A CUIDADOS PALIATIVOS, MEDIDAS PARA TENTAR MANTER A QUALIDADE DE VIDA O MAIS POSSÍVEL.



O QUE ME IRÁ ACONTECER AGORA?

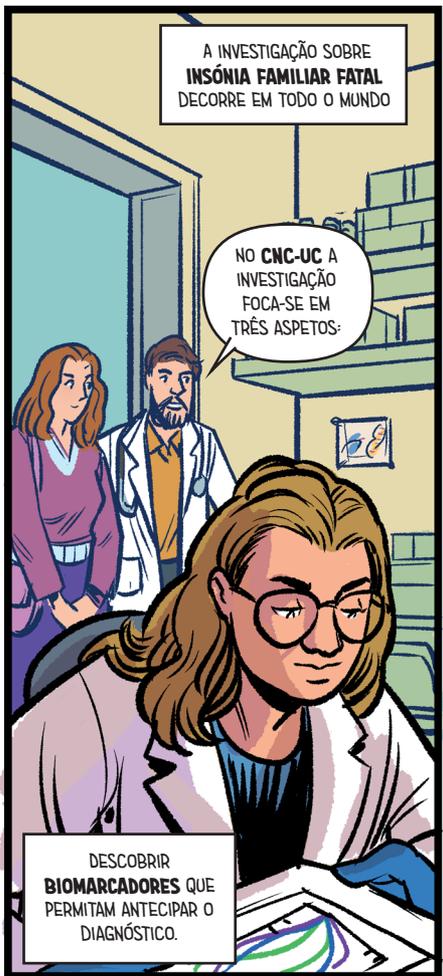
DEVO OU NÃO TER FILHOS?

DEVE A MINHA FAMÍLIA SER TESTADA?

HAVERÁ CURA?



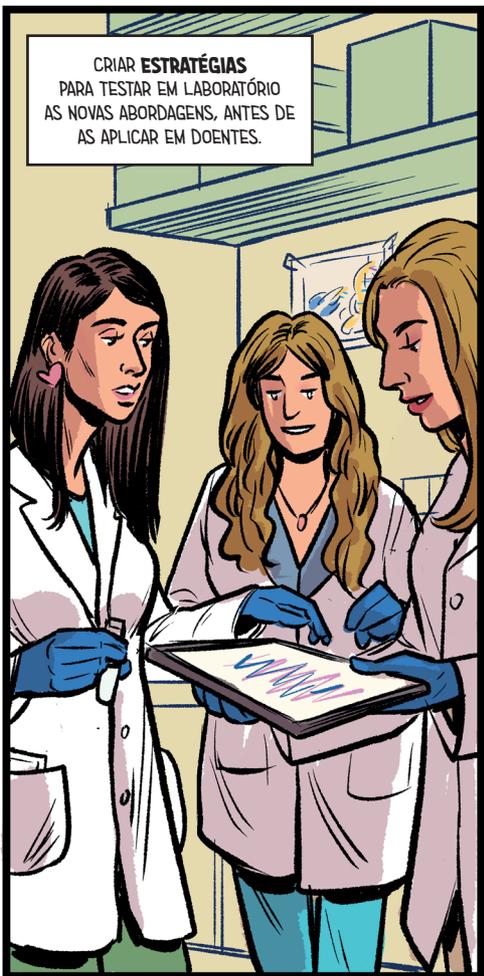
A IDADE EM QUE COMEÇAM A SURTIR SINTOMAS É IMPREVISÍVEL (DOS 18 AOS 65 ANOS), MAS QUANDO SURTEM A ESPERANÇA MÉDIA DE VIDA É CURTA.



A INVESTIGAÇÃO SOBRE **INSÓNIA FAMILIAR FATAL** DECORRE EM TODO O MUNDO

NO **CNC-UC** A INVESTIGAÇÃO Foca-se em TRÊS ASPETOS:

DESCOBRIR **BIOMARCADORES** QUE PERMITAM ANTECIPIAR O DIAGNÓSTICO.



CRIAR **ESTRATÉGIAS** PARA TESTAR EM LABORATÓRIO AS NOVAS ABORDAGENS, ANTES DE AS APLICAR EM DOENTES.



DESENVOLVER **TERAPIA GÉNICA** PARA SER POSSÍVEL ENCONTRAR UMA CURA PARA ESTES DOENTES;



EMBORA A IFF SEJA EXTREMAMENTE RARA, MERECE TODA A NOSSA ATENÇÃO. HÁ INÚMEROS EXEMPLOS DE COMO SOLUÇÕES INOVADORAS PARA DOENÇAS GENÉTICAS FORAM APLICADAS COM SUCESSO.

TERAPIAS PARA DOENÇAS RARAS NÃO TÊM DE SER RARAS!