

Tema do projecto

Modelos celulares de doenças neurodegenerativas, em particular, esclerose lateral amiotrófica

Identificação do orientador

Doutora Júlia Costa

Plano do projecto (tema e enquadramento geral)

A Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) é uma doença neurodegenerativa grave caracterizada pela perda progressiva de neurónios motores do córtex motor, tronco cerebral e medula espinal. Em 90-95% dos pacientes não existe uma base genética para a doença (ELA esporádica), mas em 5-10% dos casos é dominante (ELA familiar). Em 20% dos casos familiares observam-se mutações no enzima superóxido dismutase 1 de cobre, zinco (SOD1). A nível do neurónio motor foi observada em ELA agregação de proteínas, disfunção do proteassoma, activação das caspases 1 e 3, fragmentação do Golgi entre outras características. Em ELA familiar foi observada a agregação de SOD1 mutante e mais recentemente, em ELA esporádica, agregação de TDP-43. Em linhas celulares modelo da doença, observou-se também a presença de SOD1 mutante em vesículas de secreção denominadas exossomas, o que poderá ser responsável pela transmissão de patogenicidade.

Duração aproximada

1 ano lectivo

Local de Realização

Instituto de Tecnologia Química e Biológica – Laboratório de Glicobiologia

Número de alunos por projecto

1