



# Boletim sobre Ataxias

Boletim informativo da Associação Portuguesa de Ataxias Hereditárias

Coordenação: Paulo J. R. Sousa

## DIA DAS DOENÇAS RARAS

No último dia de fevereiro (mês raro), assinala-se o Dia das Doenças Raras. Aliás, na minha perspetiva e na daqueles que sofrem de uma doença, não é só neste dia que existimos. Mas pronto é como é. Viver com uma doença rara é um desafio diário, temos que lutar mais que os outros, esperar mais, ter mais paciência ... enfim...

Eu sou portadora de uma doença rara, viver é uma luta diária, mas temos que avançar, aprender a rir de nós próprios, lutar constantemente com uma sociedade que nos olha de lado como se estivessemos a estragar a sociedade por existirmos.

Normalmente sou uma pessoa positiva, mas hoje, já ouvi muitas histórias com um final triste. Mas tenho que virar o disco. Ser portadora de uma doença não me define enquanto pessoa.

Chamo-me Célia, tenho Ataxia de Beauce, doença do foro neurológico, degenerativa, tenho várias dificuldades, mas vou em frente, não me dou por vencida. Faço fisioterapia diariamente e sou presidente de uma associação que neste momento, é o que me dá sentido para viver.

**Célia Costa**

Presidente da APAHE



# ENCONTRO ENTRE DOENTES DE DOENÇA MACHADO-JOSEPH E INVESTIGADORES DA UNIVERSIDADE DE COIMBRA

Dia 25 de fevereiro de 2025, no Exploratório de Coimbra, de uma forma quase informal, houve um encontro entre doentes de DMJ e investigadores, clínicos e uma representante da APAHE.

Este encontro foi muito esclarecedor, elucidativo, porque deu a conhecer o que está a ser feito neste momento, em termos de futuras terapias, há um medicamento que ainda não passou na autoridade do medicamento dos EUA, por sua vez vem para aut. med. na Europa e só depois para o Infarmed, que, como sabem é a autoridade do medicamento em Portugal. Este medicamento é (Tririluzol). Portanto vamos aguardar mais um pouco.

A representante da APAHE, deu a conhecer o trabalho da associação desde outubro 2023 e apelou para que os doentes se juntassem a nós, porque juntos somos mais FORTES.

**Célia Costa**  
Presidente da APAHE

## CONVITE

Para assinalar o Dia das Doenças Raras, o CiBB convida para o evento

**"Iniciativas para a Doença de Machado Joseph e outras ataxias:  
de olhos no futuro",**

a realizar-se no dia **25 de fevereiro de 2025**, a partir das **14h00**, em Coimbra.

O local e programa serão divulgados em breve.

A entrada é livre, apenas pedimos que preencha este formulário de inscrição:

<https://bit.ly/eventoDMJ>

ou envie email para [dmj@cnc.uc.pt](mailto:dmj@cnc.uc.pt) a confirmar presença.



**Contamos com a sua presença!**

Inscrição



<https://bit.ly/eventoDMJ>

# Centro de Excelência para o Avanço da Inovação em Terapia Génica

## Projeto Gene H



Terapia Génica. Sanar.

O projeto GeneH propõe a criação de um centro de excelência em terapia génica através de parcerias estratégicas dentro e fora dos países do alargamento da União Europeia. Apesar da reconhecida prioridade da terapia génica na medicina genómica e do seu potencial de impacto económico altamente curativo, persistem desafios no seu processo de desenvolvimento, desde a concetualização até à comercialização. O projeto GeneH pretende abordar estes desafios servindo de catalisador para ultrapassar barreiras e acelerar a tradução da investigação. Para o conseguir, o projeto GeneH estabelecerá um hub robusto e sustentável que se baseia em ecossistemas já estabelecidos no campo e em projetos recentes do H2020 WIDENING para implementar centros de excelência em terapia génica (GeneT em Portugal e Center of Thecnologies of Gene and Cell Therapy, na Eslovénia). Os parceiros académicos no seu núcleo, nomeadamente, a Universidade de Coimbra, em Portugal e o Instituto Nacional de Química, na Eslovénia, alcançaram resultados substanciais através de parcerias com a indústria (Bluepharma, Biocant Park, Biosistemika, Jaftral), hospitais (Centro Hospitalar da Universidade de Coimbra, Entidade Pública Empresarial), decisores políticos (Comissão de Desenvolvimento e Coordenação Regional do Centro, Regional Agency of Ljubljana Urban Region), apoiantes do ecossistema e inovação (Slovenian Innovation Hub European Economics Interesse Grouping, Instituto Pedro Nunes Associação para a Inovação e Desenvolvimento em Ciência e Tecnologia) e associações de doentes (Associação Portuguesa de Ataxias Hereditárias, Zveza Organizacij Pacientov Slovenij). Os parceiros dos dois ecossistemas partilham um objetivo comum: tratar doenças potencialmente fatais ou cronicamente debilitantes consideradas incuráveis. Ao aproveitar a experiência e os recursos combinados dos seus parceiros, a GeneH pretende impulsionar a colaboração intersectorial através da sua rede de 4 hélices, numa abordagem multidimensional que reunirá mais investimento, abordará aspetos éticos e regulamentares, implementará abordagens de redução de riscos, programas educativos e de formação, programas conjuntos de I&I e preparará o caminho para ensaios clínicos de novos produtos de terapia genética, envolvendo ativamente a sociedade. Ao posicionar-se como um polo líder em terapia genética, em consonância com as estratégias regionais, nacionais e europeias, GeneH

procura contribuir para a liderança competitiva da Europa a nível mundial, promovendo os cuidados de saúde, fomentando o crescimento económico e tendo um impacto social positivo.

O projeto Gene H teve início em 1 de janeiro de 2025 e terminará em 31 de dezembro de 2028 e conta com a participação de 12 instituições, de Portugal e da Eslovénia, com a coordenação da Universidade de Coimbra, uma equipa liderada pelo Professor Luís Pereira de Almeida, contando com as seguintes contribuições pecuniárias da União Europeia:

<b>Instituição</b>	<b>País</b>	<b>Contribuição da União Europeia</b>
KEMIJSKI INSTITUT	Eslovénia	€ 1 000 000,00
ZVEZA ORGANIZACIJ PACIENTOV TER UPORABNICOV ZDRAVSTEVNIH IN SOCIALNO VARSTVENIH STORITEV SLOVENIJE	Eslovénia	€ 140 000,00
SLOVENSKO INOVACIJSKO STICISCEEVROPSKO GOSPODARSKO INTERESNOZDRUZENJE	Eslovénia	€ 180 000,00
BIOSISTEMIKA, RAZISKAVE IN RAZVOJ DOO	Eslovénia	€ 240 000,00
REGIONALNA RAZVOJNA AGENCIJA - LJUBLJANSKE URBANE REGIJE ZAVOD	Eslovénia	€ 140 000,00
JAFRAL, BIOTEHNOLOSKE RAZISKAVE INRAZVOJ, DOO	Eslovénia	€ 237 875,00
COMISSAO DE COORDENACAO E DESENVOLVIMENTO REGIONAL DO CENTRO	Portugal	€ 50 000,00
ASSOCIACAO PORTUGUESA DE ATAXIAS HEREDITARIAS	Portugal	€ 83 750,00
BLUEPHARMA - INDÚSTRIA FARMACEUTICA, S.A.	Portugal	€ 349 838,75



INSTITUTO PEDRO NUNES ASSOCIACAO PARA A INOVACAO E DESENVOLVIMENTO EM CIENCIA E TECNOLOGIA	Portugal	€ 253 375,00
BIOCANT ASSOCIACAO DE TRANSFERENCIA DE TECHNOLOGIA	Portugal	€ 217 250,00
UNIDADE LOCAL DE SAUDE DE COIMBRA EPE	Portugal	€ 200 000,00



Museu da Ciência, Universidade de Coimbra. Creative Commons.

O Kick-off Meeting Gene H (Reunião que marcará o início oficial do projeto) será no próximo dia 21 de março de 2025, no Museu da Ciência da Universidade de Coimbra. O projeto GeneH é um Pólo de Excelência criado por parceiros portugueses e eslovenos que tem como objetivo unir os quatro principais atores do modelo de inovação da Hélice Quádrupla (ciência, política, indústria e sociedade) para impulsionar o progresso da terapia genética em toda a Europa.

***Carlos Neves***