**Inovação no estudo de doenças lisossomais de sobrecarga: novos modelos, novas terapias e novos biomarcadores**

Sabiam que há um grupo enorme de doenças genéticas que podem aparecer só porque há um ou dois erros ortográficos no código que assegura a síntese/criação das enzimas que, dentro de um dos organelos mais pequenos e aparentemente mais inofensivos das nossas células, garantem a chamada ‘digestão intracelular’?

É verdade. São as chamadas Doenças Lisossomais de Sobrecarga e, nesse grupo, incluem-se uma série de doenças de nome esquisito e sintomas assustadores: as Mucopolissacaridoses, as Mucolipidoses e a doença de Niemann-Pick tipo C.

Com esta atividade, convidamo-vos a vir descobrir um pouco mais sobre estas doenças, cujas consequências podem ser tão devastadores quão difícil vos pode parecer pronunciar os seus nomes. Mais concretamente, queremos mostrar-vos o que temos vindo a fazer nos últimos anos aqui na Unidade de Investigação do Departamento de Genética Humana do INSA, não apenas para as compreender melhor, mas também para as tratar de forma mais adequada e eficiente.

Para isso, vamos mostrar-vos os modelos e tecnologias que estamos a desenvolver para as estudar no laboratório, desde células obtidas a partir de biópsias de pele de uns doentes, passando por um tipo muito especial de células multifuncionais recolhido dos dentes de leite de outros, e acabando numa série de células ‘geneticamente modificadas’ em laboratório para se tornarem novamente estaminais. Vamos também explicar-vos como estamos a tentar corrigir os efeitos de cada uma destas doenças a nível celular, atuando também a nível genético. E, por fim, vamos explicar-vos como podemos ver o papel de RNAs muito especiais, chamados micro, que não são codificantes mas que têm um papel muito importante no metabolismo em geral e em algumas destas doenças em particular. Eles poderão até ser usados como indicadores da evolução da doença e resposta a uma determinada terapia – a que chamamos biomarcadores.

Estes trabalhos estão a ser financiados pela Fundação para a Ciência e Tecnologia, através de quatro projetos independentes, dois dos quais estão prestes a terminar (EXPL/BTM-SAL/0659/2021 e EXPL/BTM-TEC/1477/2021), ao contrário dos restantes, que estão ainda a dar os primeiros passos (2022.04667.PTDC e 2022.03836.PTDC). Esta é, por isso, uma oportunidade de a nossa equipa prestar contas à comunidade, e mostrar o que de novo tem aprendido com estes estudos.

Venham visitar-nos; estaremos de portas abertas para vos receber.

**Data proposta:** 21 de Novembro

Esquema da Actividade:

1. Recepção: quem somos e onde estamos
2. Introdução teórica: 4 breves apresentações, uma de cada projeto (feitas pelos PIs)
3. Visita ao laboratório e momento de observação/experimentação:
4. *Speed dating* – com os nossos cientistas júniores (inclui sumo, chá e bolinhos)