

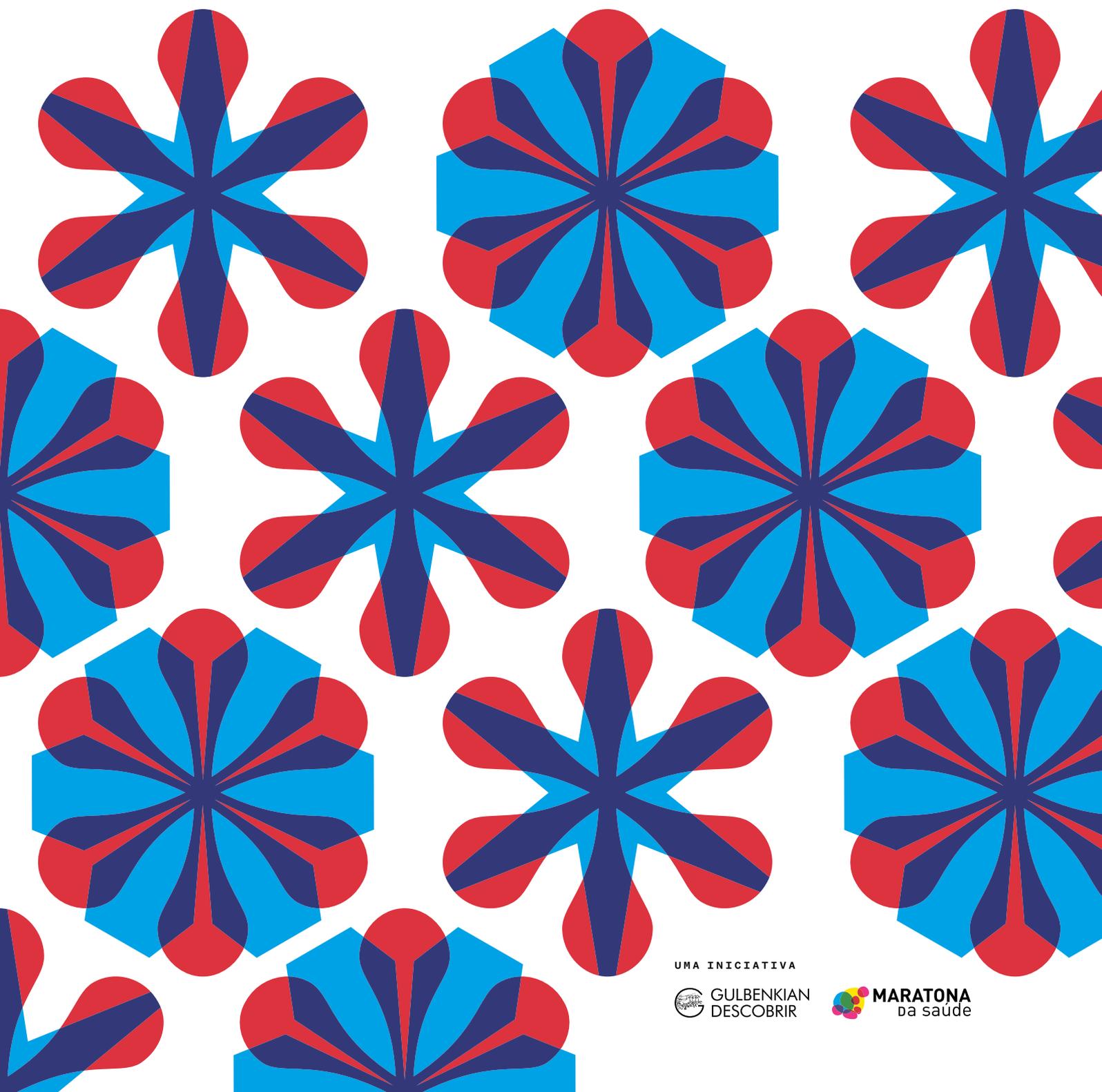
DOSSIER

C I Ê N C I A

E M C E N A

O CÉREBRO E AS DOENÇAS

NEURODEGENERATIVAS



UMA INICIATIVA



GULBENKIAN
DESCOBRIR



MARATONA
da saúde

Este dossier foi elaborado no âmbito do concurso “Ciência em Cena”, uma iniciativa dinamizada através de uma parceria entre o Descobrir – Programa Gulbenkian Educação para a Cultura e Ciência e a Maratona da Saúde – Associação de Promoção e Apoio à Ciência e à Saúde. Os conteúdos compilados são retirados de várias fontes mencionadas.

O **Descobrir** visa estimular o pleno desenvolvimento da pessoa, de qualquer idade e origem, através do conhecimento e da vivência das artes, da cultura e da ciência. Para o cumprimento da sua missão, cabe a este programa: coordenar e promover a ação educativa da Fundação Calouste Gulbenkian com base no que o seu património contém de identitário e diferenciador, dinamizando a relação dos públicos com esse património e fomentando a sua fruição plena; utilizar a experiência e o know-how das equipas educativas da Fundação para disseminar boas práticas e promover a qualificação permanente dos agentes educativos à escala nacional, em colaboração com pessoas e entidades, dentro e fora da Fundação. Sabe mais sobre o Descobrir em www.gulbenkian.pt/descobrir e sobre a Fundação Calouste Gulbenkian em www.gulbenkian.pt.

A **Maratona da Saúde** é uma associação solidária sem fins lucrativos dedicada à sensibilização e angariação de fundos nas áreas da ciência e da saúde, comprometida com o aumento da consciência pública para os progressos e benefícios da investigação científica. É um projeto inédito em Portugal que alia a ciência e a saúde ao entretenimento através de um espetáculo solidário anual organizado em parceria com a RTP, e de ações de sensibilização e de angariação de fundos ao longo de cada edição. As primeiras 2 edições foram dedicadas ao cancro e à diabetes, respetivamente, e a 3ª edição é dedicada às doenças neurodegenerativas. Ao apoiar a Maratona da Saúde está a contribuir para que mais rapidamente os cientistas portugueses encontrem a cura e novas terapias para as doenças que nos afetam a todos. Junte-se à Maratona da Saúde em www.maratonadasaude.pt e www.facebook.com/maratonadasaudeassociacao.

PARTE I

**COMO É CONSTITUÍDO
O SISTEMA NERVOSO?** P. 4

**O QUE SÃO DOENÇAS
NEURODEGENERATIVAS?** P. 4

**ALGUNS EXEMPLOS DE DOENÇAS
NEURODEGENERATIVAS**

DOENÇA DE ALZHEIMER P. 6

DOENÇA DE PARKINSON P. 8

ESCLEROSE MÚLTIPLA (EM) P. 10

ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA (ELA) P. 13

DOENÇA DE HUNTINGTON P. 15

DOENÇA DOS PEZINHOS - PARAMILOIDOSE P. 16

DOENÇA MACHADO-JOSEPH P. 18

**CASOS DE VIDA COM DOENÇAS
NEURODEGENERATIVAS** P. 19

**FILMES RELACIONADOS COM
DOENÇAS NEURODEGENERATIVAS** P. 19

PARTE II

NEUROCIÊNCIAS P. 21

AVANÇOS CIENTÍFICOS P. 21

**COMO POSSO ENVOLVER-ME NO APOIO
À INVESTIGAÇÃO DO CÉREBRO?** P. 23

PARTE III

**FACTOS E CURIOSIDADES
SOBRE O CÉREBRO** P. 25

**COMO PREVENIR AS DOENÇAS
NEURODEGENERATIVAS?** P. 26

JOGOS DO CÉREBRO (BRAIN GAMES) P. 27

FONTES E LINKS ÚTEIS P. 28

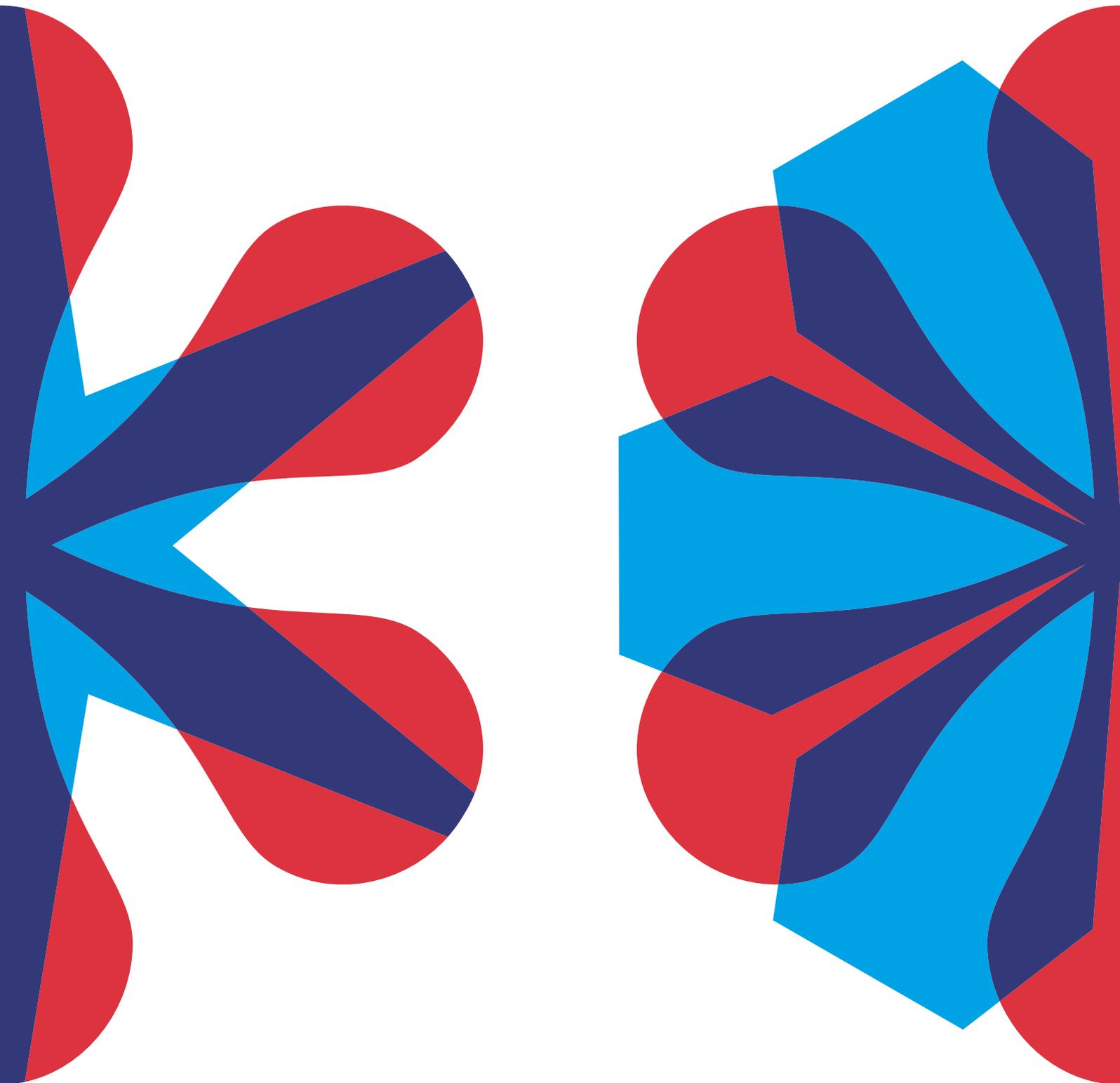
DOSSIER

3/28

O CÉREBRO E AS DOENÇAS

NEURODEGENERATIVAS

PARTE I



PARTE I

COMO É CONSTITUÍDO O SISTEMA NERVOSO?

O sistema nervoso **coordena as ações voluntárias e involuntárias e transmite sinais** entre as diferentes partes do organismo, regulando as atividades corporais. É constituído por duas partes principais: o **sistema nervoso central (SNC)** e o **sistema nervoso periférico (SNP)**.

O neurónio é a unidade funcional do sistema nervoso. Os neurónios comunicam-se através de sinapses e através delas propagam-se os impulsos nervosos. O neurónio é a célula do sistema nervoso responsável pela condução do impulso nervoso e anatomicamente é formado por: dendrite, corpo celular e axónio. A transmissão ocorre apenas no sentido das dendrites aos axónios. Como já foi dito anteriormente, o sistema nervoso é dividido em **sistema nervoso central (SNC)** e **sistema nervoso periférico (SNP)**.

I. O SISTEMA NERVOSO CENTRAL

O SNC contém o **encéfalo** e a **medula espinal**.

O **encéfalo humano** é composto, entre outras estruturas, pelo **cérebro, cerebelo e tronco encéfalo** (mesencéfalo, ponte e bulbo) – e contém cerca de 86 bilhões de neurónios, ligados por mais de 10.000 conexões sinápticas cada. Esses neurónios comunicam-se por meio de prolongamentos citoplasmáticos denominados axónios, que conduzem pulsos em sinais, chamados potencial de ação, para partes distantes do encéfalo e do corpo e as encaminham para serem recebidas por células específicas.

O cérebro é responsável pela maioria das funções do organismo como a receção de informações visuais nos vertebrados, movimentos do corpo que requerem coordenação de grande número de partes do corpo.

A **medula espinal**, também conhecida por espinal medula ou medula espinhal, é a parte alongada do sistema nervoso central, é a continuação do bulbo, que se aloja no interior da coluna vertebral, ao longo do seu eixo crânio-caudal. Inicia-se na junção do crânio com a primeira vértebra cervical e termina na altura entre a primeira e segunda vértebra lombar no adulto, atingindo entre 44 e 46 cm de comprimento, possuindo duas intumescências, uma cervical e outra lombar. Na medula espinhal residem todos os neurónios motores que enervam os músculos e também os eferentes autónomos. Recebe também toda a sensibilidade do corpo, e alguma da cabeça, e atua no processamento inicial da informação de todos estes *inputs* (neurónios sensitivos).

II. O SISTEMA NERVOSO PERIFÉRICO

O **SNP** constitui-se principalmente de nervos, que são feixes de axónios que ligam o SNC a todas as outras partes do corpo. O SNP inclui: neurónios motores, mediando o movimento voluntário; o sistema nervoso autónomo, compreendendo o sistema nervoso simpático e o sistema nervoso parassimpático, que regulam as funções involuntárias; e o sistema nervoso entérico, que controla o aparelho digestivo.

O QUE SÃO DOENÇAS NEURODEGENERATIVAS?

As doenças neurodegenerativas são condições muito debilitantes, ainda sem cura, que afetam pessoas de todas as idades e resultam da degeneração progressiva e/ou morte de **neurónios** – as células responsáveis pelas funções do **sistema nervoso**. Esta degradação pode afetar o movimento do corpo – **ataxias** – e o funcionamento do cérebro, originando **demência**. Estas doenças são um dos mais importantes problemas médicos e socioeconómicos da atualidade, não sendo ainda conhecidas as causas do seu aparecimento.

Os humanos nascem com cerca de 100.000 milhões de neurónios, que são um tipo de células presentes no nosso sistema nervoso. Com a passagem do tempo, alguns vão-se perdendo e morrem e o nosso corpo é apenas capaz de produzir um número muito reduzido de novos neurónios. Esta incapacidade de produzir novas células do sistema nervoso é um processo natural relacionado com o envelhecimento.

Contudo, por vezes os neurónios degeneram ou morrem mais rápido do que o normal e surgem as **doenças neurodegenerativas** que podem aparecer em qualquer idade, e não só em pessoas mais idosas. Existem neurónios no cérebro e na espinal medula, os dois órgãos principais do sistema nervoso. As doenças neurodegenerativas são diferentes dependendo do local onde os neurónios morrem ou degeneram. Entre os vários tipos destacamos como exemplo:

- ▶ **Doença de Alzheimer:** os neurónios que degeneram encontram-se no córtex cerebral;
- ▶ **Doença de Parkinson:** os neurónios morrem numa zona do cérebro chamada de substância negra;
- ▶ **E.L.A (Esclerose Lateral Amiotrófica):** morte dos neurónios motores da espinal medula;
- ▶ **Esclerose Múltipla:** os neurónios morrem tanto no cérebro como na espinal medula;
- ▶ **Doença dos Pezinhos ou Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF):** danificação do sistema nervoso periférico.

O incentivo à investigação científica que permita acelerar o conhecimento sobre a origem e a causa destas doenças exige várias fontes de financiamento, que são essenciais e, muitas vezes, difíceis de obter.

QUAL O IMPACTO DAS DOENÇAS NEURODEGENERATIVAS NA SOCIEDADE?

As doenças neurodegenerativas são processos degenerativos progressivos que se vão tornando mais graves com o passar dos anos. Os doentes podem, por exemplo, ter problemas motores terminando imóveis ou numa cadeira de rodas; ter dificuldades respiratórias que podem causar a morte; ter problemas cognitivos ou relacionados com a gradual perda de memória, eventualmente afetando a memória sobre tudo o que se aprendeu ao longo da vida.

Estas doenças **têm um grande impacto na vida profissional, social e familiar dos pacientes**, podendo levar a uma incapacidade total para exercerem qualquer tipo de atividade quotidiana. Por esta razão, os próprios cuidadores e familiares que acompanham o dia-a-dia destes doentes acabam também por ser vítimas invisíveis da doença, sendo fácil de imaginar o forte impacto negativo que uma doença deste tipo tem no núcleo familiar.

QUAL A IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO PRECOCE E DA INVESTIGAÇÃO CIENTÍFICA?

Um dos principais problemas que ocorre em pacientes com doenças neurodegenerativas é o facto de estas serem detetadas tardiamente, quando o doente já perdeu mais de 50% dos seus neurónios. Por outras palavras, quando o paciente vai ao médico e é conhecido o diagnóstico, a doença já está muito avançada e as opções de tratamento são de eficácia limitada.

Nos últimos anos, os cientistas têm possibilitado um **maior conhecimento** sobre as doenças neurodegenerativas, **minimizando os efeitos colaterais** dos tratamentos e melhorando o tipo de medicamentos para controlar os sintomas. No entanto, as causas destas doenças ainda são desconhecidas e, por conseguinte, nenhuma destas doenças tem cura e algumas são fatais. **Sabe-se apenas que 1 a 10% são hereditárias.** É essencial o apoio da sociedade à investigação científica nesta área, para acelerar a descoberta das causas e mecanismos das doenças neurodegenerativas e se desenvolverem tratamentos preventivos, mais adequados aos sintomas de cada uma das doenças.

A **solidariedade** diz muito sobre cada um de nós, e a descoberta da cura e de tratamentos mais eficazes dependem da **investigação mas também da ajuda de todos nós.**

QUAL A RELAÇÃO ENTRE AS DOENÇAS NEURODEGENERATIVAS E AS DEMÊNCIAS?

A associação direta de algumas doenças neurodegenerativas com a população sénior e com o envelhecimento gradual da população mundial faz prever que terão um **enorme impacto social durante o século XXI.**

A degradação dos neurónios pode causar vários tipos de doenças neurodegenerativas que afetam o funcionamento do cérebro, originando demência. Em termos gerais, a demência consiste no declínio progressivo ou crónico da função cognitiva, que afeta a memória, o pensamento, o comportamento, a linguagem, a capacidade de cálculo, a aprendizagem e a emoção, não devendo nunca ser associada a um processo normal de envelhecimento.

- ▶ Estima-se **que 153 mil cidadãos portugueses, 9,9 milhões de cidadãos europeus e 35,6 milhões a nível mundial** sofram de algum tipo de demência. Estima-se que estes números dupliquem em 2030 e tripliquem em 2050 (Alzheimer Portugal, Parlamento Europeu, 2010; WHO – dementia report);
- ▶ **Anualmente**, calcula-se que o número de novos casos de pessoas com demência seja cerca de 7,7 milhões, ou seja, **um novo caso a cada 4 segundos**;
- ▶ Os **custos médicos** do tratamento das demências **são muito elevados** pois incluem não só a assistência médica (consultas, exames e medicamentos), mas também os cuidados prestados (lares especializados, serviço domiciliário, transporte de doentes, entre outros) (World Health Organization, 2012);
- ▶ Num estudo efetuado no Reino Unido, foi demonstrado que os custos associados à demência equivalem a cerca do dobro dos custos associados ao cancro, a cerca do triplo dos associados a doença cardíaca e a cerca de quatro vezes os associados a ataques cardíacos;
- ▶ Prevê-se que o impacto socioeconómico da demência seja um dos **maiores desafios do futuro da sociedade europeia**, dado o envelhecimento da população, o aumento da esperança de vida e o facto da incidência da demência aumentar exponencialmente com a idade.

ALGUNS EXEMPLOS DE DOENÇAS NEURODEGENERATIVAS

DOENÇA DE ALZHEIMER

O QUE É?

A doença de Alzheimer é um **tipo de demência que provoca uma deterioração global, progressiva e irreversível de diversas funções cognitivas** (memória, atenção, concentração, linguagem, pensamento, entre outras). O nome desta doença deve-se a Alois Alzheimer, médico alemão que em 1907, descreveu pela primeira vez a doença. Esta deterioração tem como consequências alterações no comportamento, na personalidade e na capacidade funcional da pessoa, dificultando a realização das suas atividades quotidianas.

A doença de Alzheimer é a responsável pela **maioria dos casos de demência (60 a 80% dos casos)** (Alzheimer's Association, 2013). Calcula-se que em Portugal, em 2009, existiam cerca de 90 mil pessoas com a doença de Alzheimer (Alzheimer Portugal, [s.d.]). As estimativas apontam para que em 2040, 14 milhões de cidadãos europeus terão a doença de Alzheimer. Os custos anuais associados serão cerca de 140 biliões de euros (European Commission, 2013). **A prevenção da doença de Alzheimer deverá ser considerada uma prioridade pela atual sociedade.**

À medida que as células cerebrais vão sofrendo uma redução de tamanho e número, formam-se tranças neurofibrilares no seu interior e placas senis no espaço exterior existente entre elas. Esta situação impossibilita a comunicação dentro do cérebro e danifica as conexões existentes entre as células cerebrais. Estas acabam por morrer e isto traduz-se numa incapacidade de recordar a informação. Deste modo, conforme a doença de Alzheimer vai afetando as várias áreas cerebrais vão-se perdendo certas funções ou capacidades.

TIPOS DE DOENÇA DE ALZHEIMER

Existem dois tipos diferentes de doença de Alzheimer:

- ▶ **A doença de Alzheimer esporádica** pode **afetar adultos de qualquer idade**, mas ocorre habitualmente **após os 65 anos**. Esta é a forma **mais comum** de doença de Alzheimer e afeta pessoas que podem ter, ou não, antecedentes familiares da doença. Parece não existir hereditariedade da doença de Alzheimer esporádica, de início tardio. Contudo, é possível que algumas pessoas possam herdar alguma probabilidade para desenvolverem a doença numa idade avançada. O ApoE14 é o único gene associado a um ligeiro aumento do risco de desenvolver doença de Alzheimer, de início tardio. Mesmo assim, metade das pessoas portadoras deste gene, e que vivem até aos 85 anos, não desenvolve demência nesta idade. Os investigadores estão a

tentar encontrar outros fatores de risco, genéticos e ambientais, que possam tornar o desenvolvimento da doença mais ou menos provável. No entanto, até à presente data o único fator de risco evidente para o desenvolvimento desta doença parece ser a existência prévia de um traumatismo craniano severo.

- ▶ **A doença de Alzheimer familiar** é uma forma **menos comum**, na qual a doença é **transmitida de uma geração para outra**. Se um dos progenitores tem um gene mutado, cada filho terá 50% de probabilidade de herdá-lo. A presença do gene significa a possibilidade da pessoa desenvolver a doença de Alzheimer, normalmente entre os 40 e 60 anos. Este tipo de doença de Alzheimer afeta um número muito reduzido de pessoas.

QUAIS OS SINTOMAS?

Nas fases iniciais, os sintomas da doença de Alzheimer podem ser muito subtis. Todavia, começam frequentemente por **lapsos de memória e dificuldade em encontrar as palavras certas para objetos do quotidiano**. Estes sintomas agravam-se à medida que as **células cerebrais vão morrendo** e a comunicação entre estas fica alterada.

Outros sintomas:

- ▶ Dificuldades de memória persistentes e frequentes, especialmente de acontecimentos recentes;
- ▶ Apresentar um discurso vago durante as conversações;
- ▶ Perder entusiasmo na realização de atividades, anteriormente apreciadas;
- ▶ Demorar mais tempo na realização de atividades de rotina;
- ▶ Esquecer-se de pessoas ou lugares conhecidos;
- ▶ Incapacidade para compreender questões e instruções;
- ▶ Deterioração de competências sociais;
- ▶ Imprevisibilidade emocional.

Consoante as pessoas e as áreas cerebrais afetadas, os sintomas variam e a doença progride a um ritmo diferente. As capacidades da pessoa podem variar de dia para dia ou mesmo dentro do próprio dia, podendo piorar em períodos de stress, fadiga e problemas de saúde. No entanto, o certo é que vai existir uma deterioração ao longo do tempo. A doença de Alzheimer é progressiva e degenerativa e, atualmente, irreversível.

QUAL A CAUSA?

Todos os dias os investigadores fazem mais descobertas sobre as alterações químicas que provocam danos às células cerebrais na doença de Alzheimer. Mas para além das pessoas que desenvolvem a doença de Alzheimer familiar, não se conhece o motivo pelo qual uma pessoa desenvolve a doença e outra não. Estão a ser investigadas várias causas suspeitas da doença de Alzheimer, incluindo fatores ambientais, perturbações bioquímicas e processos imunitários. A causa pode variar de pessoa para pessoa e pode ser devida a um ou a vários fatores. É essencial continuarmos a apoiar a investigação científica nesta área, para mais rapidamente conseguirmos chegar à cura desta doença.

QUEM A DESENVOLVE?

Qualquer pessoa pode desenvolver a doença de Alzheimer. No entanto, é mais comum acontecer após os 65 anos. A taxa de prevalência da demência aumenta com a idade. Ao nível mundial, a demência afeta 1 em cada 80 mulheres, com idades compreendidas entre os 65 e 69 anos, sendo que no caso dos homens a proporção é de 1 em cada 60. Nas idades acima dos 85 anos, para ambos os sexos, a demência afeta aproximadamente 1 em cada 4 pessoas.

COMO É QUE É DIAGNOSTICADA?

Atualmente, não existe qualquer teste específico para identificar a doença de Alzheimer. O diagnóstico é realizado após uma **observação clínica cuidadosa**. O diagnóstico clínico pode incluir a realização de: história médica detalhada, exame físico e neurológico aprofundado; exame do funcionamento intelectual; avaliação psiquiátrica; avaliação neuro psicológica; e análises laboratoriais ao sangue e urina.

Estes exames ajudam a excluir a existência de outras doenças, que têm sintomas similares, tais como carências nutricionais e depressão. Após a eliminação de outras causas, o diagnóstico clínico da doença de Alzheimer pode ser realizado com uma precisão de 80% a 90%. No entanto, o diagnóstico exato só pode ser confirmado após o falecimento do doente, através da observação do tecido cerebral. É importante ter um diagnóstico preciso o mais cedo possível, para determinar se a situação clínica da pessoa é devida à doença de Alzheimer ou se os sintomas estão a ser causados por outra doença, diferente, que requiera outros tipos de tratamento.

COMO PROGRIDE?

A progressão da doença varia de pessoa para pessoa. Mas a doença acaba por levar a uma situação de dependência completa e, por fim, à morte. Uma pessoa com esta doença pode viver entre três a vinte anos, sendo que a média estabelecida é de sete a dez anos.

EXISTE ALGUM TRATAMENTO?

Até à presente data não existe cura para a doença de Alzheimer. No entanto, existem alguns fármacos que parecem permitir alguma estabilização do funcionamento cognitivo nas pessoas com esta doença, nas fases ligeira e moderada. Os medicamentos também podem ser prescritos para sintomas secundários, como inquietude e depressão, ou para ajudar a pessoa com doença de Alzheimer a dormir melhor.

FONTE: SÍTIO DA [ASSOCIAÇÃO ALZHEIMER PORTUGAL](#).

DOENÇA DE PARKINSON

O QUE É?

A doença de Parkinson é uma **doença crónica que afeta o sistema motor** que envolve os movimentos corporais, levando a tremores, rigidez, movimentos corporais lentos, instabilidade postural e alterações da marcha.

COMO SURGE?

A doença surge **quando os neurónios (células nervosas) de uma região cerebral denominada substância negra morrem**, sendo que, quando surgem os primeiros sintomas, já há perda de 70 a 80% destas células. Em condições normais, estas células produzem **dopamina**, um neurotransmissor que ajuda a transmitir mensagens entre as diversas áreas do cérebro que controlam o movimento corporal. Quando as células da substância negra morrem, **os níveis de dopamina tornam-se anormalmente baixos, o que leva a dificuldades no controlo do tónus muscular e movimentos**.

QUAL A CAUSA?

Até agora, ainda não foi determinada a razão porque algumas pessoas desenvolvem a doença e outras não. Alguns especialistas defendem que o desenvolvimento da doença se deve a radicais livres, que são moléculas produzidas no nosso corpo como resultado das reações normais metabólicas, e que, eventualmente, podem provocar lesões cerebrais através de um processo denominado oxidação. Outros, acreditam que esta doença se deve ao efeito tóxico de certas drogas, o que é suportado pela evidência de uma associação desta doença com o abuso de uma droga muito popular na década de 70. Para além disto, a doença de Parkinson também está relacionada com certas toxinas ambientais, nomeadamente com os pesticidas, uma vez que se encontraram taxas de incidência mais altas em áreas rurais onde as pessoas bebem água proveniente de poços. Finalmente, pensou-se que a doença poderia ter uma base genética, como foi documentado num estudo que se fez de uma família na qual a doença afetava várias gerações, mas até agora todos os outros estudos realizados não detetaram qualquer anormalidade genética.

QUEM A DESENVOLVE?

A nível mundial esta doença atinge cerca de 1 a 2 pessoas em cada 1000, sendo mais frequente nos europeus e norte-americanos do que nos asiáticos ou africanos. Surge, geralmente, no final da meia idade, tendo o seu início, tipicamente, por volta dos 60 anos, embora, em cerca de 5% dos doentes, a doença surja precocemente antes dos 40 anos. **Esta doença é ligeiramente mais frequente nos homens do que nas mulheres.**

COMO SE MANIFESTA?

Geralmente, a manifestação inicial da doença é um **tremor ligeiro numa mão, braço ou perna** que pode aumentar em momentos de tensão. Tipicamente, o tremor melhora quando o paciente move voluntariamente a extremidade afetada e pode desaparecer durante o sono. À medida que a **doença progride, o tremor torna-se mais difuso**, acabando, eventualmente, por afetar as extremidades de ambos os lados do corpo. Para além do tremor, que classicamente caracteriza a doença, surgem ainda **outros sintomas**, nomeadamente **a rigidez das extremidades, movimentos corporais voluntários** (bradicinésia) mais lentos, **instabilidade postural e alterações da marcha**. Quando a bradicinésia afeta os músculos faciais, leva a que o doente se babe, perturba o normal piscar dos olhos e interfere com a mímica facial (expressões), podendo acabar por originar uma face semelhante a uma máscara, isto é, inexpressiva. Quando atinge outros músculos, a bradicinésia pode afetar a capacidade do paciente em cuidar de si próprio, nomeadamente de se lavar e vestir ou utilizar os talheres ou de realizar as normais tarefas domésticas, como lavar a loiça ou a roupa. Os problemas com o equilíbrio e a instabilidade postural podem tornar muito difíceis atos tão simples como o sentar-se ou levantar-se de uma cadeira e o andar pode implicar pequenos passos, arrastados, geralmente, sem o normal movimento pendular dos braços. Nalguns pacientes surgem, ainda, alterações da escrita, sendo que a letra se torna pequena, tremida e, muitas vezes, ilegível. Para além de tudo isto, ainda estão associados à doença de Parkinson outros sintomas:

- ▶ Depressão;
- ▶ Ansiedade;
- ▶ Alterações do sono;
- ▶ Perda de memória;
- ▶ Discurso indistinto;
- ▶ Dificuldades de mastigação e deglutição;
- ▶ Obstipação;
- ▶ Perda do controlo vesical;
- ▶ Regulação anormal da temperatura corporal;
- ▶ Aumento da sudação;
- ▶ Disfunção sexual;
- ▶ Cãibras, entorpecimento, formigueiros (parestesias) e dores nos músculos.

A doença de Parkinson é uma condição **não reversível**, que se prolonga por toda a vida. No entanto, a qualidade de vida dos doentes pode ser substancialmente melhorada com a utilização da medicação, que pode reduzir os sintomas em cerca de 75% dos pacientes.

EXISTE ALGUM TRATAMENTO?

Apesar de não haver uma cura para a doença de Parkinson, os sintomas podem ser controlados através de diversos tipos de medicações. A investigação mostra que se pode recorrer ao uso de vários medicamentos com princípios ativos específicos, principalmente nas fases mais precoces da doença.

ESCLEROSE MÚLTIPLA

O QUE É?

A Esclerose Múltipla (EM) é uma **doença crónica, inflamatória, desmielinizante e degenerativa que afeta o sistema nervoso central** (SNC) com mais frequência. Tem maior incidência no género feminino, e surge mais frequentemente no jovem adulto (entre os 20 e os 40 anos), embora hoje em dia a EM se comece a manifestar em idades mais precoces e/ou mais tardias.

É uma **doença autoimune** na qual o sistema imunitário do homem não tem capacidade de diferenciar as células do seu próprio corpo de células estranhas, acabando **por destruir os seus próprios tecidos**. O principal alvo deste “ataque” é a mielina, uma camada de gordura protetora das fibras nervosas que auxilia na transmissão de informação ao longo do corpo humano.

Quando ocorre um “surto”, formam-se cicatrizes endurecidas que se agrupam formando as conhecidas “escleroses” ou também denominadas “placas”. São **afetadas inúmeras áreas do cérebro e da medula espinal** pelo que se denomina esta doença de Esclerose Múltipla.

QUEM A DESENVOLVE?

Em todo o mundo estima-se que existam **2 milhões de pessoas portadoras de EM**. Em Portugal estima-se que mais de 5000 portugueses sejam portadores de EM, muitos ainda sem diagnóstico. De acordo com dados do GEEM (Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla), cerca de 3500 portadores já se encontram a receber tratamento. O aparecimento desta doença surge independentemente do local onde se habita, da raça ou idade, contudo os fatores ambientais e hereditários são importantes para a sua manifestação. Em termos geográficos podemos dizer que a EM tem uma incidência elevada (>30 casos por 100.000 habitantes) em grande parte da Europa, Rússia, Canadá, norte dos EUA, Sudeste da Austrália e Nova Zelândia.

COMO APARECE?

O sistema nervoso central (cérebro e espinal medula) é formado por neurónios (células nervosas) e por células gliais (apoiam e asseguram o bom funcionamento dos neurónios). Um neurónio é composto por um corpo celular com prolongamentos dendríticos e por uma extensão denominada axónio. Estes últimos são envoltos numa substância gordurosa e isolante que assegura a condução dos impulsos nervosos, a que chamamos **mielina**, isolando-os do fluxo de eletricidade que flui no seu interior e gera os impulsos nervosos. Na bainha da mielina encontram-se interrupções denominadas “nódulos de Ranvier”, que no decorrer da condução nervosa, permitem que os impulsos nervosos passem de nódulo em nódulo permitindo a condução nervosa rápida e eficazmente.

O QUE É A DESMIELINIZAÇÃO?

Na EM **os processos inflamatórios danificam e/ou destroem as bainhas de mielina das células nervosas ocorrendo a desmielinização**. Nesta fase, os axónios não conseguem conduzir os impulsos nervosos, ocorrendo a manifestação de sintomas neurológicos sentidos durante um surto ou recidiva da EM, cujos défices neurológicos variam de acordo com a localização das regiões onde ocorreu a desmielinização. Quando a inflamação deixa de estar presente a mielina poderá ser substituída havendo, neste caso, a recuperação da função neurológica, como ocorre nos surtos temporários da EM. Contudo, se a desmielinização manifestada foi mais grave e mais prolongada no tempo poderá levar à destruição dos axónios antes mesmo de ser possível recuperar a camada protetora de mielina.

TIPOS DE EM

► Esclerose Múltipla Recidivante Remitente (EMRR)

É a **forma mais comum de EM**, em que os indivíduos apresentam surtos e voltam ao seu estado normal. Estes surtos são episódios agudos de manifestações sintomáticas por um período superior a 24 horas. Durante o surto os sintomas desenvolvem-se nos primeiros dias, permanecem constantemente durante 3 a 4 semanas e acabam por cessar ao fim de um mês. Nesta fase poderá haver uma recuperação parcial ou total dos sintomas experimentados, considerando-se 2 surtos distintos num curto espaço de tempo, quando existe um intervalo

de 30 dias entre ambos. Sendo esta uma doença progressiva pode ocorrer que que passados 10 a 15 anos este tipo de EM poderá evoluir para Esclerose Múltipla Secundária Progressiva.

▶ **Esclerose Múltipla Secundária Progressiva (EMSP)**

Desenvolve-se por **um período de 10 a 15 anos**. Poderá apresentar surtos, contudo a recuperação dos sintomas apresentados não é total podendo passar por um acréscimo progressivo e constante da sintomatologia e da incapacidade.

▶ **Esclerose Múltipla Primária Progressiva (EMPP)**

É um tipo de EM progressiva que surge **em idade mais avançada (40 anos ou mais)**, sem períodos de surtos, onde os sintomas se agravam de forma constante desde o início do diagnóstico. A incapacidade aumenta gradualmente até uma dada altura e poderá ou não agravar-se por meses e/ou anos.

COMO É DIAGNOSTICADA?

Ainda hoje com os avanços da ciência, não é fácil diagnosticar a EM, cujos sintomas associados são vários e comuns a muitas outras patologias. É fundamental uma **consulta de neurologia** para uma **análise minuciosa da história clínica** sendo o diagnóstico baseado em dados clínicos e para-clínicos:

- ▶ Dados clínicos: história da doença, e resultados de investigação clínico-neurológica;
- ▶ Dados para-clínicos: resultados de ressonância magnética, os potenciais evocados e a análise do líquido cefalorraquidiano. São realizados exames neurológicos, exames dos nervos cranianos, o teste dos reflexos, o teste à função motora, o teste à marcha e equilíbrio e o teste à função sensitiva.

TÉCNICAS DE DIAGNÓSTICO DA ESCLEROSE MÚLTIPLA

- ▶ Ressonância magnética;
- ▶ Punção lombar;
- ▶ Testes dos potenciais evocados.

QUAIS OS PRINCIPAIS SINTOMAS?

Os sintomas associados à EM são inconstantes relativamente à sua frequência como à sua gravidade, variando de acordo com o local lesado no sistema nervoso central. Os sintomas mais comuns são:

- ▶ Parestesias (alterações sensitivas);
- ▶ Alterações visuais;
- ▶ Alterações de equilíbrio e coordenação motora;
- ▶ Disartria (alterações da fala e da articulação verbal);
- ▶ Alterações motoras e espasticidade;
- ▶ Alterações urinárias;
- ▶ Fadiga;
- ▶ Alterações psicológicas e cognitivas.

QUE OUTROS SINTOMAS PODEM EXISTIR?

O impacto do diagnóstico de EM pode ser devastador a nível emocional, podendo eventualmente implicar mudanças profundas e permanentes no dia a dia dos doentes. É natural os pacientes com EM passarem por várias fases relacionadas com a aceitação da doença, o que leva a casos de ansiedade e depressão, sintomas clínicos muito frequentes em pacientes com EM. A abordagem e acompanhamento dos doentes de EM tendencialmente são realizados por uma equipa multidisciplinar, centrada nos aspetos físicos e psicocognitivos, valorizando-se um diagnóstico e tratamento individual de acordo com as necessidades e características de cada doente.

EXISTE ALGUM TRATAMENTO?

A investigação científica sobre esta doença já levou à descoberta de **alguns medicamentos** que prolongam os intervalos de tempo **sem perturbações entre surtos da doença**, e consequentemente **reduzem a progressão da EM e a diminuição dos danos causados**.

Apesar da EM não ter cura, já existem tratamentos com medicamentos que podem ser divididos em três grandes grupos:

- ▶ Medicamentos que alteram o curso da doença: reduzem a atividade das células do sistema imunitário, responsáveis pelo ataque que o corpo faz ao SNC, atenuando os efeitos dos processos imunológicos danificados;
- ▶ Medicamentos que tratam o surto agudo: aliviam os sintomas sem modificar a dinâmica associada à EM nem o curso da doença;
- ▶ Medicamentos que tratam sintomas específicos usados na terapêutica sintomática.

COMO VIVER COM A EM?

O diagnóstico de Esclerose Múltipla (EM) obriga a uma **reavaliação dos estilos de vida**, sendo possível levar uma vida normal seguindo alguns **conselhos prévios**:

- ▶ Seguir uma **alimentação** equilibrada, de qualidade e natural;
- ▶ A **prática de desporto** de baixa intensidade regular e por curtos períodos de tempo permite melhorar a condição física do doente; aumentar a sua força muscular auxiliando a melhorar a espasticidade; os problemas de equilíbrio; a função intestinal e de bexiga; a depressão e a fadiga;
- ▶ Ter um horário com as tarefas a realizar para evitar períodos de muita atividade estabelecendo **períodos de descanso** entre elas;
- ▶ Para uma **vida sexual saudável** é essencial uma abertura com o seu médico questionando todas as dúvidas para as melhor solucionar, sendo por exemplo o uso de contraceptivos seguro tanto no homem como na mulher;
- ▶ No caso das mulheres, a **gravidez deve ser planeada** numa fase de estabilidade da doença em conjunto com o seu ginecologista e neurologista. Na altura do parto ser portadora de EM não tem um efeito secundário adicional à exceção de uma maior espasticidade dos músculos e, uma maior fadiga. Já na fase de amamentação a mulher deve gerir a melhor forma de amamentar o seu bebé;
- ▶ Se vai de férias, deve **planear conscientemente a viagem** para estes dias, com períodos de descanso, levando sempre junto de si toda a medicação, quer viaje de avião, comboio ou carro, tendo em atenção certos países que exigem vacinação;
- ▶ Viver com a EM não é fator para deixar de trabalhar, contudo a **vida profissional poderá sofrer algumas alterações**, dependendo dos sintomas apresentados pelo portador de EM. Por exemplo, poderão necessitar de mais períodos de descanso ou reduzir o horário de trabalho. Outra questão pertinente prende-se com a comunicação à entidade patronal desta patologia. Desde que os sintomas não sejam visíveis, ficará sempre ao critério do doente esta informação, contudo é sempre importante ter junto do doente alguém que conheça a sua história clínica.

ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA (ELA)

O QUE É?

A Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) é uma **doença neurológica degenerativa, progressiva e rara**, sendo a forma mais frequente de Doença do Neurónio Motor (DNM).

Na ELA, **os neurónios motores** que conduzem a informação do cérebro aos músculos do nosso corpo, passando pela medula espinhal, **morrem precocemente**. Como resultado, esses músculos – que são os que nos fazem mexer (músculos estriados esqueléticos) – ficam mais fracos.

QUAIS OS SINTOMAS?

Na ELA, os músculos que fazem mexer o nosso corpo vão ficando mais fracos e cansam-se mais rapidamente, podendo haver **atrofia muscular**. Frequentemente os doentes referem pequenos **saltos involuntários nos músculos (fasciculações), fadiga e câibras**.

Pode haver **difficuldade na mobilidade articular** por os músculos estarem mais presos (**espasticidade**). Dado termos músculos para mexer as pernas e os braços, para falarmos, para mastigarmos e engolirmos e, muito importante, para respirarmos e tossirmos, pode haver queixas envolvendo quaisquer deles. Alguns doentes referem ainda aumento da quantidade de saliva (**sialorreia**), por dificuldade na sua deglutição automática.

QUAIS OS SINTOMAS?

- ▶ **Medular** (mais frequente): quando os primeiros sintomas envolvem **músculos dos braços ou das pernas** (por exemplo, o doente refere sentir dificuldade na marcha por um dos pés arrastar ou dificuldade em abotoar a roupa por fraqueza de uma das mãos);
- ▶ **Bulbar**: quando existe dificuldade em **articular as palavras (disartria)**, ou dificuldade em **mastigar e engolir (disfagia)**;
- ▶ **Respiratória**: quando existe **falta de ar (dispneia)** durante o esforço físico ou mesmo em repouso, podendo ocorrer quando os doentes estão deitados, levando-os até a dormir sentados. A tosse pode ser deficiente, com dificuldade em eliminar a expetoração;
- ▶ **Axial**: quando a **fraqueza muscular** envolve músculos do **pescoço ou do dorso**, fazendo com que o pescoço não se aguente firme ou a necessidade de o doente se encostar quando está sentado, bem como desequilíbrio durante a marcha;
- ▶ **Difusa**: quando é difícil localizar os primeiros sintomas por haver, desde o início, queixas em todo o corpo.

QUEM A DESENVOLVE?

Qualquer pessoa pode vir a ter ELA, **qualquer que seja a sua idade**. No entanto, a idade média de início dos primeiros sintomas é de cerca de **60 anos**. Os sexos feminino e masculino são igualmente atingidos. Nada do que possa ter feito está provado ser a causa do desenvolvimento ou da progressão da doença. **A investigação científica mostra que em cerca de 5 a 10% dos casos a doença é hereditária**, por mutações em genes, sendo as mais frequentes as que envolvem o gene que codifica a proteína superóxido dismutase (SOD1).

QUAL A SOBREVIDA MÉDIA?

A ELA é uma doença degenerativa e progressiva. **A fraqueza muscular progressiva dos músculos respiratórios é responsável por insuficiência respiratória, a principal causa de morte na ELA**. Os doentes ficam mais suscetíveis a infeções respiratórias, atelectasias (colapso de segmentos dos pulmões) e a má oxigenação sanguínea.

Está descrito que a sobrevida média é de **cerca de 5 anos** nas formas medulares, sendo inferior na forma bulbar, e ainda inferior nas formas respiratória e difusa. Existem formas rapidamente progressivas, mas também existem formas lentamente progressivas nas quais os doentes sobrevivem **10 a 15 anos do início dos primeiros sintomas**. Por vezes, são observadas situações atípicas de evolução ainda mais lenta da doença. A evolução de cada caso é sempre imprevisível.

EXISTE ALGUM TRATAMENTO?

1. TERAPÊUTICAS EM ESTUDO

Embora já existam alguns fármacos que atrasem a progressão da doença, muitos estudos científicos estão presentemente a decorrer **visando encontrar a cura da doença ou, pelo menos, uma terapêutica mais eficiente que trave a sua progressão**. Contudo, até ao momento, ainda não se conseguiram resultados satisfatórios.

2. TRATAMENTO NÃO FARMACOLÓGICO

Fisioterapia, hidrocinoterapia e terapia ocupacional. Este tipo de reabilitação é fundamental para a **manutenção do trofismo muscular e das amplitudes articulares**. Todos os exercícios poderão ser executados desde que realizados em segurança e com cargas moderadas, sem desencadear cansaço extremo, dispneia ou dor, incluindo mialgias e câibras.

Muitos doentes optam pela realização concomitante de **acupunctura, magnetoterapia, medicina quântica, homeopatia, osteopatia, terapia sacro-craniana**, entre outras. No entanto, não existe qualquer evidência científica dos seus benefícios.

3. CÉLULAS ESTAMINAIS

Muitos investigadores em centros de investigação mundiais têm-se dedicado ao estudo da ELA, através de múltiplas linhas de investigação, quer em animais quer em doentes com ELA. **Contudo, os ensaios clínicos são de longa duração** e com várias etapas **que necessitam de ser progressivamente cumpridas até à aprovação final de um novo medicamento pelas entidades competentes**. Logicamente que “tempo” é algo que parece muito fugaz aos olhos dos doentes com ELA e seus familiares, que anseiam e desesperam por novas esperanças, mesmo que infundadas cientificamente.

Alguns dados sobre o uso de células estaminais no tratamento da ELA:

- ▶ A administração de **células estaminais** na ELA está em fase experimental, **NÃO** existindo, de momento, indicação aprovada pelas entidades competentes para a sua realização nesta doença;
- ▶ Os estudos científicos existentes apontam para a segurança nos procedimentos que grupos científicos reconhecidos e com métodos e técnicas aprovadas por entidades reguladoras têm usado nos últimos anos;
- ▶ As eventuais notícias na internet de melhoria de doentes com ELA quando submetidos a tratamentos de células estaminais **NÃO** têm qualquer validade do ponto de vista científico;

Eventuais clínicas que, através da internet, publicitam os benefícios da utilização de células estaminais na ELA, **NÃO** têm qualquer fundamento clínico para a prestação destes tratamentos. De igual modo, **NÃO** há qualquer fundamento e benefício clínico que tenhamos até hoje observado nos doentes com ELA que, por livre iniciativa e sem o nosso parecer clínico e científico, tenham decidido deslocar-se a tais clínicas, tendo visto logradas as suas expectativas e associando-se a gastos avultados.

Os avanços científicos e clínicos são a esperança de todos os pacientes e suas famílias, e certamente trarão a cura ou um tratamento eficaz capaz de travar ou tornar mais lenta a progressão desta doença devastadora. O apoio da sociedade é fundamental para acelerarmos a investigação científica nesta área.

DOENÇAS NEURODEGENERATIVAS RARAS

DOENÇA DE HUNTINGTON

O QUE É?

A doença de Huntington (DH) é uma **doença do cérebro rara, hereditária e neurodegenerativa** que afeta **5 a 8 entre cada 100.000 pessoas na Europa**. Trata-se de uma doença batizada com o nome do médico George Huntington, de Long Island (Nova Iorque, EUA), que a descreveu pela primeira vez em 1872. Inicialmente, esta doença ficou conhecida como “Coreia de Huntington”, passando posteriormente a ser denominada de doença de Huntington, uma vez que “Coreia” (palavra de origem grega que significa dança) apenas **descreve um dos sintomas da doença**. A DH é causada por uma **mutação no gene que codifica uma proteína chamada huntingtina** (Htt). Esta mutação produz uma forma alterada da proteína Htt que causa **disfunção e morte das células nervosas (neurónios) em determinadas regiões do cérebro**.

QUEM A DESENVOLVE?

Nos EUA existem atualmente cerca de 30 mil doentes da DH, estando outras 150 mil pessoas em risco. Em Portugal estima-se que existam cerca de 1.200 doentes com Huntington, além de um número bastante significativo de pessoas em risco.

Homens e mulheres podem igualmente herdar o gene defeituoso e desenvolver a doença. A doença de Huntington pode afetar pessoas de todos os grupos étnicos, embora seja mais comum entre europeus.

QUAIS OS SINTOMAS?

Os primeiros sintomas da DH geralmente surgem durante a meia-idade, ou seja, entre 35 e 55 anos. Em menos de 10% dos casos, os sintomas aparecem antes dos 20 anos (denominada de doença de Huntington juvenil) e 5% só têm sintomas por volta dos 60 anos. **A doença de Huntington é uma doença que se desenvolve gradualmente e não tem cura**. No entanto, alguns sintomas podem ser **minimizados através de medicamentos**.

A doença caracteriza-se por uma **combinação de alterações motoras (movimento), emocionais (estado de humor) e cognitivas (raciocínio)**. Os sintomas da DH podem variar em extensão, gravidade, idade de manifestação e taxa de progressão de pessoa para pessoa, inclusive entre membros da mesma família. Os sintomas motores incluem **coreia** (movimentos involuntários dos braços, das pernas e do rosto), **bradicinésia** (lentidão dos movimentos voluntários) e **distonia** (contração muscular prolongada que causa posturas anormais), que **afetam claramente a postura, o equilíbrio e a marcha**. Dificuldades na fala, alterações no olhar e problemas de deglutição também são frequentes. Os **sintomas emocionais** típicos da DH são depressão, apatia, ansiedade, irritabilidade, explosões de raiva, impulsividade, comportamentos obsessivos-compulsivos e isolamento social. A DH também causa alterações cognitivas (intelectuais) graduais que envolvem compreensão, raciocínio, julgamento e memória. Os **sintomas cognitivos** incluem raciocínio lento, dificuldades de concentração, organização, planeamento, decisão e na resposta a perguntas, assim como problemas de memória de curto prazo, redução da capacidade de assimilar e compreender novas informações, bem como de resolver problemas.

A DOENÇA É HEREDITÁRIA?

Cada ser humano possui 46 cromossomas homólogos, dos quais 23 cromossomas são herdados da mãe e os outros 23 são herdados do pai. Há dois tipos de cromossomas: os autossomas, que são os primeiros 22 pares, e os heterossomas (ligados ao sexo), ou seja, o 23º par (XX no sexo feminino e XY no sexo masculino). O gene da DH está localizado no cromossoma 4, que é um autossoma. **Por isso, a doença de Huntington é dita autossómica e pode afetar ambos os sexos igualmente**.

DOENÇA DOS PEZINHOS – PARAMILOIDOSE

O QUE É?

A polineuropatia amiloidótica familiar (PAF), vulgo paramiloidose, ou Doença dos Pezinhos foi pela primeira vez descrita pelo neurologista português, o Professor Corino de Andrade, na população portuguesa da Póvoa do Varzim (sabe mais sobre a vida deste importante médico e da descoberta desta doença [aqui](#)).

A PAF é uma doença genética que está associada à **deposição nos tecidos – em particular nos nervos – de uma substância fibrilar altamente insolúvel** designada por **amilóide**. As fibras de amilóide são constituídas por subunidades de uma proteína do sangue que transporta hormonas da tiróide e vitamina A. A mutação é transmitida de uma forma autossómica dominante; se o progenitor for portador heterozigótico (quase todos os casos), a probabilidade de um filho ser também portador da mutação é de 50%. Esta mutação ocorre em diferentes países do mundo, tendo o seu maior foco em Portugal, seguido do Japão, Suécia, a ilha de Maiorca, Brasil e Itália.

QUEM A DESENVOLVE?

A doença normalmente manifesta-se entre os **25 e 35 anos** (podendo também manifestar-se depois dos 50 anos), e inicia-se nos **membros inferiores** afetando a **sensibilidade aos estímulos** (por exemplo térmicos), a capacidade motora, sendo fatal, com evolução em média, em 10 anos.

Embora a paramiloidose seja uma **doença muito rara (menos de 1 caso em 100000 pessoas em todo o mundo)** é mais frequente em alguns países como é o caso de Portugal em que a mutação Val30Met ocorre em 1 em cada 1000 pessoas, em zonas de maior incidência como é a zona da Póvoa de Varzim, no norte de Portugal. Mais de 100 mutações diferentes do gene da transtirretina (TTR) foram descritas em todo o mundo, sendo a mutação Val30Met a mais frequente.

A mesma **alteração genética** pode estar associada a vários tipos de sintomas em diferentes países.

Em Portugal, a maior parte das pessoas portadoras da mutação genética Val30Met desenvolve sintomas entre os 30 e os 40 anos, ao passo que na Suécia apenas 5-10% das pessoas portadoras da mesma mutação desenvolvem a doença apenas por volta dos 50 anos de idade.

QUAIS OS SINTOMAS?

Os **sintomas sensitivos** são habitualmente os primeiros a ocorrer. **Diminuição ou perda de sensibilidade à temperatura** (frio/quente), para além de sensações como **formigueiro ou dormência**, ou **sensações de dor intensa** (como queimadura) são os sintomas iniciais típicos de paramiloidose. Em geral estes sintomas iniciam-se nos pés e pernas e vão subindo até às mãos, gradualmente ao longo dos anos. Como primeira manifestação da doença, as pessoas podem ainda apresentar uma **perda de peso involuntária**, **alterações do trânsito intestinal** (obstipação ou diarreia), **dificuldade em fazer as digestões ou disfunção sexual**.

Progressivamente, estas **alterações gastrointestinais** tornam-se mais acentuadas com diarreias frequentes, náuseas e vômitos e alterações urinárias muitas vezes manifestando-se como infeções urinárias repetidas. Podem ocorrer **tonturas ou mesmo desmaio** com as mudanças de posição devido à diminuição da tensão arterial. Como já foi referido, associa-se diminuição progressiva da força muscular que começa nos pés e pernas e progride para os membros superiores já numa fase mais avançada da doença. As **dificuldades da marcha** caracterizam-se nas fases iniciais por dificuldade em levantar os pés e os dedos sendo esta a razão da típica marcha de “pé pendente” (o pé bate no chão como uma estalada, marcha ruidosa). **Sintomas cardiorrespiratórios** podem não existir numa fase inicial, mas podem manifestar-se com tonturas, palpitações por alterações da condução cardíaca com necessidade de colocação de pacemaker. Mais tarde os depósitos de amilóide no músculo cardíaco podem provocar **insuficiência cardíaca**. Determinadas mutações genéticas estão mais fortemente associadas a doença cardíaca.

Sintomas renais podem ocorrer em 1/3 dos doentes, ocorrendo sobretudo quando há história familiar de problemas renais. Pode ser uma manifestação precoce da doença em casos raros, mas habitualmente é uma manifestação tardia da doença, conduzindo à **falência do rim e à necessidade de diálise**.

As **perturbações visuais**, como visão turva, olho seco, glaucoma ou diminuição da acuidade visual, podem ocorrer em fases mais adiantadas da doença, ou no início em associação com algumas mutações raras.

Se não for tratada, os sintomas da doença agravam-se, o que por fim resulta na morte, que ocorre em média 10-15 anos após o aparecimento dos sintomas. Assim, o tratamento precoce supervisionado por um médico especialista com experiência em paramiloidose é importante e pode constituir uma verdadeira diferença para os doentes. Os tratamentos atualmente disponíveis podem atrasar a evolução da doença e preservar a qualidade de vida dos doentes.

COMO É DIAGNOSTICADA?

Sessenta anos após a primeira descrição na literatura de casos em Portugal, a paramiloidose está hoje identificada em **muitas pessoas em todo o mundo**. Devido à melhoria dos cuidados de saúde, os médicos em centros especializados têm hoje mais experiência no diagnóstico e tratamento da paramiloidose.

Se há **história familiar** conhecida, o diagnóstico de paramiloidose é habitualmente feito por **teste genético** para **deteção da mutação presente no membro da família afetado**. A confirmação da presença de substância amiloide num tecido (glândula salivar, gordura abdominal, nervo, etc.) através de uma **biópsia** é um exame complementar que permite identificar acumulação de amiloide responsável pelos sintomas da doença.

Se não existe história familiar o diagnóstico pode ser mais difícil, sendo a biópsia frequentemente o primeiro teste diagnóstico. Após a confirmação de deposição de amiloide TTR num tecido é feito o teste genético na pesquisa de uma mutação no gene da TTR. Adicionalmente, a **avaliação cardiológica** pode ser um exame importante no diagnóstico da paramiloidose, nomeadamente nas formas predominantemente cardiogénicas.

Apesar dos avanços no conhecimento desta doença, o caminho até um diagnóstico rigoroso é muitas vezes longo já que os sintomas podem ser confundidos com os de outras doenças mais comuns: tudo depende de vários fatores, como existência de história familiar, bem como o tipo e a gravidade dos sintomas.

Uma das razões para o **atraso no diagnóstico** reside no facto de os primeiros sintomas não desencadearem nas pessoas a necessidade de irem imediatamente ao médico. **Sintomas sensitivos tais como formigueiro ou perda de sensibilidade nos pés ou nas extremidades das pernas**, são os que se registam com mais frequência, ocorrendo em cerca de 50% das pessoas que desenvolvem Paramiloidose. Estes doentes são habitualmente remetidos para um neurologista. Outros sintomas, tais como surtos alternados de obstipação e diarreia, ou disfunção erétil, são com menos frequência os primeiros problemas declarados, mas quando ocorrem podem levar os doentes a consultarem um gastroenterologista (com suspeita de síndrome do intestino irritado, por exemplo) ou um urologista. Devido à sua raridade, a Paramiloidose não é muitas vezes considerada pelos médicos como um diagnóstico possível.

Em consequência, as pessoas passam com frequência por múltiplas avaliações e às vezes por testes dolorosos à procura de um leque de diagnósticos possíveis e mais comuns, que podem levar a um tratamento potencialmente inadequado. O atraso no diagnóstico é em geral menor nas regiões em que a doença é menos rara (onde há famílias e comunidades já conhecedoras da doença), onde é mais provável que pessoas e médicos estejam mais informados sobre a doença.

A realização de um teste genético a familiares de pessoas diagnosticadas com Paramiloidose pode ser um fator relevante para identificar portadores do gene da Paramiloidose. Estas pessoas podem então ser **monitorizadas com regularidade por médicos especialistas** e, se os sintomas surgirem, é possível fazer logo precocemente um **diagnóstico rigoroso e implementar** um plano de cuidados adequado.

DOENÇA DE MACHADO - JOSEPH

O QUE É?

A doença de Machado-Joseph (DMJ) foi identificada pela primeira vez em 1972 em indivíduos da comunidade açoriana emigrada na Nova Inglaterra. E, curiosamente, deve o seu nome não aos investigadores que a descobriram, mas sim aos apelidos dos patriarcas das famílias cujo os membros a doença foi diagnosticada. A DMJ é uma **doença neurológica hereditária (de transmissão autossómica dominante), crónica e altamente incapacitante**. A principal área do cérebro afetada é o **cerebelo** (responsável pela coordenação motora).

QUAIS OS PRINCIPAIS SINTOMAS?

- ▶ Descoordenação da marcha;
- ▶ Desequilíbrio;
- ▶ Dificuldades a nível da deglutição (do engolir);
- ▶ Dificuldades a nível da fala (“disartria”);
- ▶ Visão “dupla” (diplopia) e “enevoada”;
- ▶ Olhos protuberantes (devido à retração palpebral);
- ▶ Espasticidade (rigidez dos membros);
- ▶ Atrofia muscular.

A DOENÇA É HEREDITÁRIA?

Qualquer filho de um portador de DMJ tem 50% de probabilidades de ser portador. Assim, existem famílias com 4 filhos em que todos são portadores da doença, e outras famílias, com 2 ou 3 filhos, em que nenhum é portador.

COMO É FEITO O DIAGNÓSTICO?

O diagnóstico é feito através de um **exame neurológico e de uma análise molecular** (é retirado sangue que posteriormente será analisado).

HÁ ALGUM TRATAMENTO?

Ainda **não há cura nem medicação específica** para tratar a DMJ. No entanto, é possível uma **medicação** para quadros clínicos como a depressão, as alterações de sono, a distonia, as contraturas musculares e a dor. Isto é crucial para **melhorar a qualidade de vida** dos doentes com DMJ.

É POSSÍVEL PREVENIR A DOENÇA?

Não é possível evitar que a doença se manifeste. No entanto, é possível, a partir dos 18 anos, aceder ao teste preditivo. Este teste permite que o indivíduo saiba se é, ou não, portador da doença. A partir daí, é-lhe possível decidir se quer ou não ter filhos, bem como reestruturar, se necessário, outros projetos de vida.

CASOS DE VIDA COM DOENÇAS NEURODEGENERATIVAS

Conhece testemunhos de pessoas com doenças neurodegenerativas:

- ▶ [O Salvador era uma criança sempre alegre...](#)
- ▶ [Carta de um doente de Alzheimer para sua mulher](#)
- ▶ [Testemunho de Fernanda Ruaz](#)
- ▶ [Testemunho de Sheila](#)
- ▶ [Eu e a Doença de Parkinson](#)
- ▶ [Testemunhos com Esclerose Múltipla](#)
- ▶ [Entrevista a Tony Judt](#)
- ▶ [A paramiloidose na minha família](#)
- ▶ [O resultado da análise](#)
- ▶ [O meu transplante hepático](#)
- ▶ [Livro de Visitas - Doença Machado Joseph](#)

FILMES RELACIONADOS COM DOENÇAS NEURODEGENERATIVAS

- ▶ *A teoria de tudo*, 2015, com Eddie Redmayne (ELA)
- ▶ *Para Sempre Alice*, 2014, com Julianne Moore (Alzheimer);
- ▶ *The Michael J Fox Show*, 2013, com Michael J Fox (Parkinson)
- ▶ *A história de um erro*, 2013, realizado por Joana Barros da Associação Viver a Ciência (Doença dos Pezinhos-Paramiloidose)
- ▶ *Amor é o melhor remédio*, 2010, com Anne Hathaway (Parkinson)
- ▶ *Quem mora na minha cabeça*, 2010, realizado por Miguel Seabra Lopes, AS produções
- ▶ *Iris*, 2001, com Kate Winslet (Alzheimer)

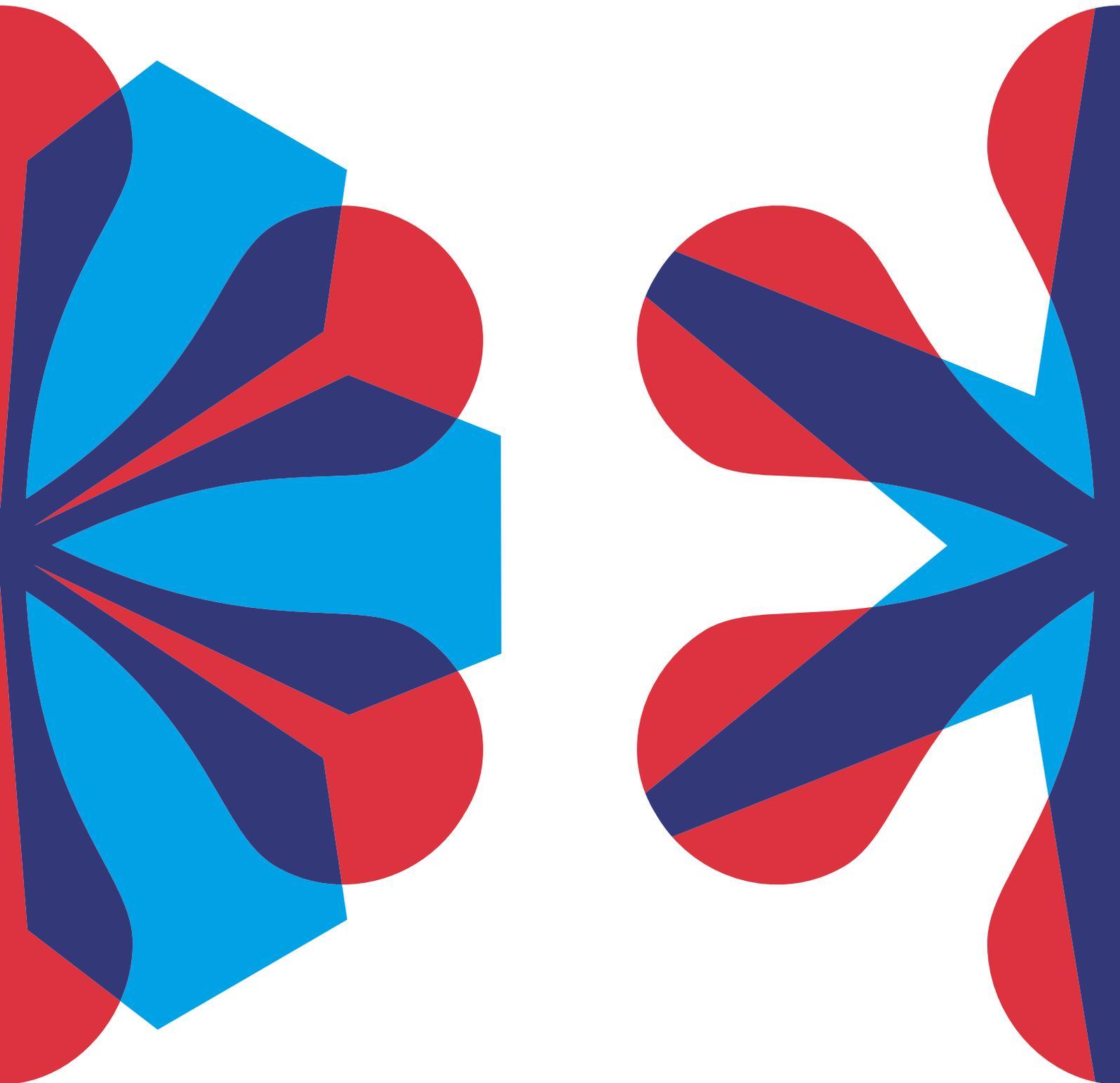
DOSSIER

20/28

O CÉREBRO E AS DOENÇAS

NEURODEGENERATIVAS

PARTE II



PARTE II

NEUROCIÊNCIAS

As neurociências são o estudo do cérebro e do sistema nervoso. É um campo vasto que inclui investigação sobre a estrutura, desenvolvimento e função do cérebro, sobre as imagens do cérebro, sobre o pensamento, emoção e comportamento e sobre as alterações que levam ao desenvolvimento das doenças neurodegenerativas. **As doenças do cérebro são uma das principais causas de morte e incapacidade em todo o mundo.** Compreender como funciona o cérebro, encontrar formas de prevenção, tratamento e de cura das doenças do sistema nervoso são os principais objetivos da investigação em neurociências. Os cientistas que fazem investigação na área das neurociências são também conhecidos como **neurocientistas**.

AVANÇOS CIENTÍFICOS

A INVESTIGAÇÃO CIENTÍFICA ESTÁ A PERMITIR AVANÇOS NA COMPREENSÃO DO CÉREBRO.

Nos últimos anos, os avanços do conhecimento científico nas áreas da Genética e das Neurociências têm modificado, de forma progressiva, o uso de ferramentas moleculares que permitem a identificação pré e pós-sintomática de doenças neurodegenerativas, criando esperança para **novas possibilidades terapêuticas**.

Encontrar tratamentos para parar ou reverter as doenças neurodegenerativas é um dos objetivos principais da investigação sobre o cérebro. No entanto, para podermos tratar estas doenças precisamos primeiro de as compreender. Identificar genes “protetores” ou fatores de estilo de vida benéficos podem dar-nos indicações muito importantes sobre **a prevenção e cura destas doenças**.

As doenças neurodegenerativas têm origem muito antes de os neurónios começarem a morrer e do aparecimento lento dos seus sintomas. O trabalho dos neurocientistas consiste em encontrar **biomarcadores que permitam detetar** as várias doenças numa fase inicial, tais como compostos no sangue ou no fluido em torno da medula espinal. Neste sentido, extensas campanhas ao nível mundial promovem a investigação na área das neurociências, principalmente para as doenças de Alzheimer e Parkinson.

O **diagnóstico molecular** consiste na **avaliação da estrutura dos componentes do ADN** (ácido desoxirribonucléico), presente em todas as células do nosso organismo. A rápida evolução das ferramentas moleculares tem possibilitado não apenas **diagnosticar com precisão um número cada vez maior de doenças genéticas, como também, detetar indivíduos assintomáticos**. Estas pessoas são normalmente familiares de indivíduos cujo diagnóstico molecular confirmou a presença de uma mutação específica e, desta forma, apresentam uma predisposição genética aumentada para o desenvolvimento posterior da doença. Sendo assim, é de extrema importância compreender que:

- ▶ Muitos dos exames moleculares disponíveis para a deteção de doenças neurodegenerativas ainda estão em fase inicial e torna-se necessária a realização prévia de muitos estudos populacionais para assegurar a verdadeira contribuição dos genes que sofrem mutações para o desenvolvimento da doença. Portanto, apesar da muita investigação realizada mundialmente sobre os mecanismos moleculares das diferentes formas das doenças neurodegenerativas, **ainda são escassas as doenças que podem ter o seu diagnóstico feito através da análise molecular;**
- ▶ Os exames que usam marcadores moleculares de predisposição genética sugerem que, caso alguma alteração seja encontrada e, se a mesma estiver associada a outros fatores de risco (história familiar, sinais clínicos, fatores ambientais), **o indivíduo terá uma maior probabilidade de desenvolver a doença neurodegenerativa;**

► O diagnóstico **molecular pré-sintomático** é de extrema importância para a monitorização precoce dos sinais clínicos indicativos da doença neurodegenerativa, de forma a minimizar as consequências da doença ou até mesmo impedir a sua manifestação. O diagnóstico pré-sintomático tem trazido implicações éticas, psicológicas e sociais muito peculiares, apontando para a necessidade urgente da **interação multidisciplinar de geneticistas, psicólogos e neurologistas** tendo como objetivo melhorias na interpretação dos resultados moleculares e de imagens cerebrais, prognóstico, acompanhamento clínico e psicológico regular (pré e pós-exames), terapia e aconselhamento familiar.

À medida que cresce o conhecimento sobre as causas biológicas que levam às doenças neurodegenerativas surgem na **comunidade científica mais perguntas**, muitas delas ainda sem resposta. Isto é reflexo da **complexidade do sistema nervoso**, considerado o tecido do corpo humano onde podemos encontrar o maior número de genes em funcionamento. Por isso, deve ter-se em atenção que a manutenção do funcionamento de um sistema tão complexo não requer um ou dois genes, mas milhares de genes integrados harmoniosamente sob uma variedade de estímulos ambientais. Em contraste, o mau funcionamento de um único gene, por mais simples que seja, pode interromper este balanço e originar um efeito catastrófico.

Os cientistas são também atualmente capazes de olhar para o cérebro usando **diferentes técnicas de imagem**. Entre elas estão a *Positron Emission Tomography (PET)*, a Ressonância Magnética Funcional (RMF), e a *Difusion Tensor Image (DTI)*.

EM PORTUGAL, HÁ MUITOS CIENTISTAS A INVESTIGAR O CÉREBRO E AS DOENÇAS NEURODEGENERATIVAS. VISITA OS SÍTIOS DE ALGUNS DOS PRINCIPAIS CENTROS DE INVESTIGAÇÃO CIENTÍFICA EM PORTUGAL E RESPECTIVOS DEPARTAMENTOS QUE TRABALHAM EM NEUROCIÊNCIAS:

- [Escola de Ciências da Vida e da Saúde \(ICVS\), Braga - Domínio de Neurociências](#)
- [Instituto de Biologia Molecular e Celular \(IBMC\), Porto - Unidade de Investigação em Neurociências](#)
- [Centro de Neurociências e Biologia Celular \(CNC\), Coimbra](#)
- [Instituto Gulbenkian de Ciência \(IGC\), Oeiras - Neurobiologia Celular e de Sistemas](#)
- [Instituto Gulbenkian de Ciência \(IGC\), Oeiras - Neurobiologia Molecular](#)
- [Fundação Champalimaud - Programa Champalimaud de Neurociências, Lisboa](#)
- [Instituto de Medicina Molecular \(IMM\), Lisboa - Investigação em Doenças Neurológicas](#)
- [Instituto de Medicina Molecular \(IMM\), Lisboa - Neurobiologia do Envelhecimento](#)
- [Instituto de Medicina Molecular \(IMM\), Lisboa - Neurobiologia Humana e Cognição](#)
- [Instituto de Medicina Molecular \(IMM\), Lisboa - Mecanismos Neurais da Percepção, Memória e Decisão](#)
- [Instituto de Medicina Molecular \(IMM\), Lisboa - Comunicação Neuronal & Sinaptopatias](#)
- [Centro de Estudos de Doenças Crónicas \(CEDOC\), Lisboa - Saúde Mental](#)

AVANÇOS CIENTÍFICOS

- ▶ [Tem 15 anos e desenvolveu um teste para diagnosticar o Alzheimer](#)
- ▶ [Primeiros sintomas de Alzheimer podem demorar 18 anos a chegar](#)
- ▶ [Cérebro na doença de Huntington: maior do que a soma das suas partes](#)
- ▶ [Ensaio Clínico recentes na Doença de Alzheimer](#)
- ▶ [Prevalência da Patologia Amilóide Cerebral em pessoas sem Demência](#)
- ▶ [Estudo mundial sobre Parkinson com retina pode antecipar diagnóstico](#)
- ▶ [Parkinson - Notícias médicas](#)
- ▶ [Investigação - Esclerose múltipla](#)
- ▶ [Células estaminais - Os factos que qualquer doente com ELA e seus familiares devem conhecer](#)
- ▶ [Descodificar a Investigação da Doença Machado-Joseph](#)
- ▶ [Cientistas portugueses travaram doença de Machado-Joseph no ratinho](#)
- ▶ [Neurocientistas descodificam mecanismo que influencia movimentos contralaterais do corpo](#)
- ▶ [Neurocientista Rui Costa apresenta novo estudo na revista Nature](#)
- ▶ [“Human Connectome project”](#)
- ▶ [Cientista português participa em estudo que revela perturbações idênticas às da esquizofrenia e autismo](#)

Apesar dos avanços significativos das neurociências, **o cérebro é tão complexo que é ainda um grande desafio compreender exatamente como funciona**. Como dizia o neurocientista Joseph LeDoux “o cérebro humano é a mais sofisticada máquina que se possa imaginar”.

COMO POSSO ENVOLVER-ME NO APOIO À INVESTIGAÇÃO DO CÉREBRO?

- ▶ Há varias formas para te maneres **informado sobre o cérebro**. Lê artigos ou livros e assiste a programas de ciência que discutem novos avanços na investigação sobre o cérebro, tratamentos, ensaios clínicos. Faz perguntas ao teu médico sobre estas doenças. Participa na “Semana Internacional do Cérebro”. Procura um evento na tua região e sabe como te envolveres na campanha (www.spn.org.pt);
- ▶ **Espalha a palavra**. Explica aos teus amigos, colegas, vizinhos e familiares porque é que a investigação científica sobre o cérebro e as doenças neurodegenerativas é importante para a sociedade. Usa as redes sociais;
- ▶ Junta-te às atividades da Maratona da Saúde (www.maratonadasaude.pt) ou a uma das associações portuguesas ligadas a estas doenças (ver secção “Links úteis”).

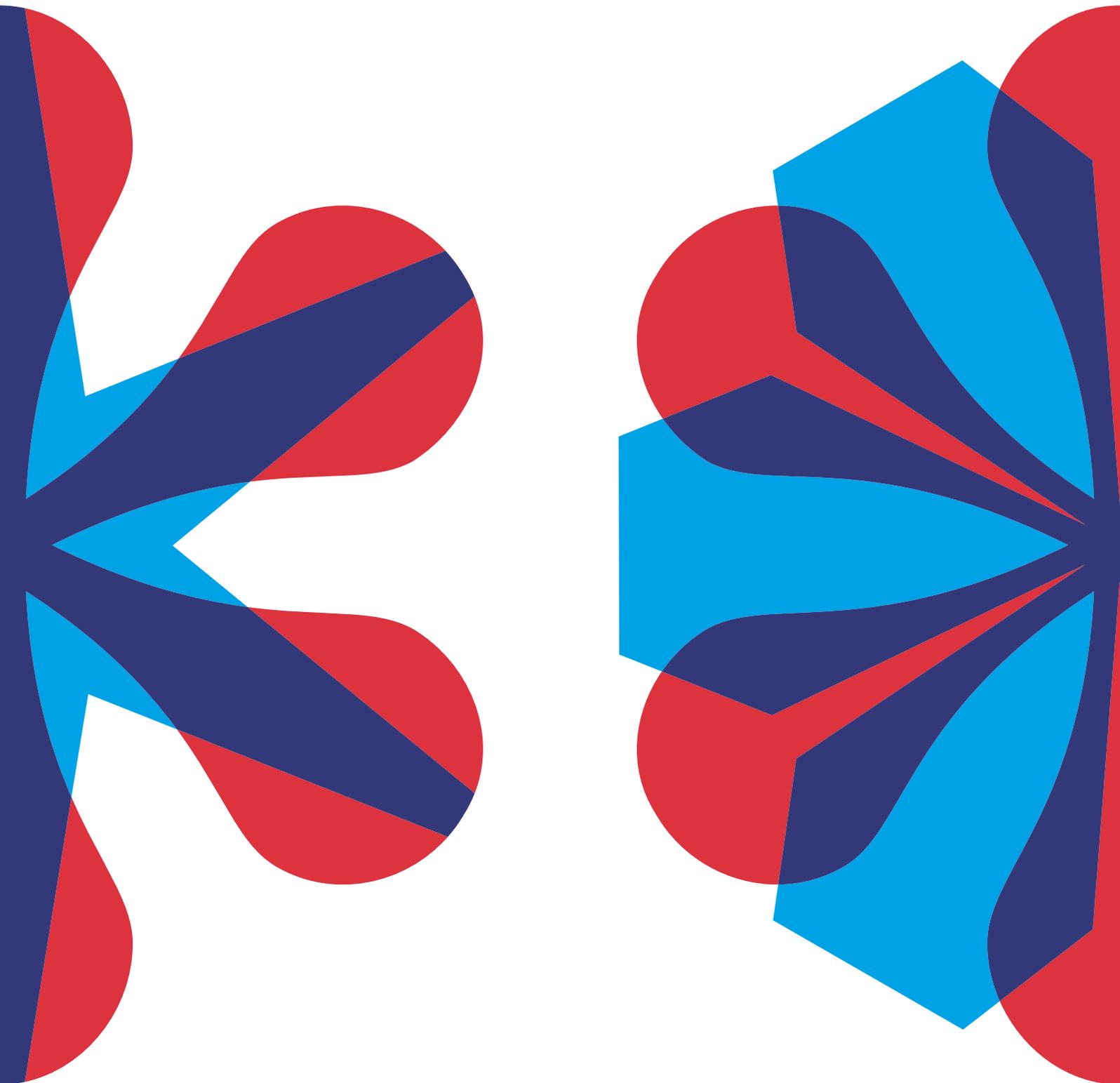
DOSSIER

24/28

O CÉREBRO E AS DOENÇAS

NEURODEGENERATIVAS

PARTE III



PARTE III

FACTOS E CURIOSIDADES SOBRE O CÉREBRO

O cérebro é o principal órgão do sistema nervoso. O funcionamento interno do cérebro tem fascinado a humanidade ao longo da história e a investigação científica que permite desvendar os seus segredos é mais forte do que nunca. Esta **não é uma missão fácil** dada a incrível complexidade do cérebro. O cérebro humano contém cerca de **86 biliões de neurónios**, ligados por mais de **10 000 conexões sinápticas** capazes de receber **10 mil mensagens ao mesmo tempo**; a partir desse enorme volume de informações, o neurónio tira uma única conclusão, a qual pode ser, por sua vez, comunicada a milhares de outras células. Calcula-se que existam entre os neurónios nada menos de **100 triliões de contactos, as sinapses.**

COMO É QUE APRENDEMOS?

Aprender envolve alterações físicas nos neurónios e nas sinapses que os ligam. Todas as vezes que aprendemos algo de novo o nosso cérebro altera-se um pouco. Estas mudanças estruturais dos neurónios estão subjacentes a mudanças mais amplas na organização funcional do cérebro. **A aprendizagem induz a formação de novas sinapses o que torna os neurónios mais eficientes e poderosos.**

Praticar algo repetidamente é uma forma eficaz de aprender, porque envolve a ativação repetida das mesmas vias neurais, que se tornam cada vez mais fortes e mais eficiente. Metaforicamente, a aprendizagem poderia ser comparada a traçar um novo caminho. Cada vez que o mesmo é usado, mais visível se torna e mais fácil é a sua utilização. Se for utilizado o suficiente pode tornar-se permanente na paisagem. O mesmo é válido para as vias neurais quando praticamos algo repetidamente como por exemplo tocar um instrumento musical.

Ao longo de toda a vida, a aprendizagem e experiências de vida podem criar uma rede rica de circuitos ajustadas exclusivamente a cada indivíduo. **Aprender literalmente molda o cérebro ao longo de toda a vida.**

O QUE ACONTECE COM O CÉREBRO QUANDO ENVELHECEMOS?

Nem todos os cérebros envelhecem da mesma forma, assim como nem todos os corpos envelhecem de igual modo. A investigação científica básica e clínica tem tentado, de forma intensiva, compreender as alterações “normais” na estrutura e função do cérebro associados ao envelhecimento e o porquê das pessoas mais idosas serem mais suscetíveis a terem doenças neurológicas. Apesar de algumas ideias generalizadas de que o cérebro sofre alterações físicas à medida que envelhece, como a diminuição dos níveis de certos neurotransmissores ou a degradação de populações de neurónios, há também uma grande variação na forma como essas alterações físicas afetam a função cognitiva. Por outras palavras, a idade do cérebro pode ter implicações diferentes de pessoa para pessoa. A boa notícia é que o cérebro é adaptável e durante toda a vida continua a adicionar e modificar as suas sinapses e vias neurais de acordo com as suas experiências.

Isto significa que ou usamos o cérebro ou o perdemos. Circuitos do cérebro que estão inativos são eventualmente perdidos, enquanto uma vida enriquecedora e estimulante cria uma rede de sinapses rica e saudável que pode atuar como uma “reserva neural” contra o declínio cognitivo: se o cérebro é rico em vias neurais, então pode ser capaz de as utilizar como vias alternativas para realizar tarefas, de forma semelhante a fazer um desvio para evitar o trânsito ou uma zona em construção.

Há uma série de relatos científicos antigos que descrevem pessoas com funções cognitivas normais ou quase normais no momento da morte, mas cujas autópsias mostravam grandes danos cerebrais tais como os que se observam por exemplo na doença de Alzheimer. É como se o cérebro tivesse encontrado uma maneira de se adaptar a um grau de patologia de uma doença que normalmente teria efeitos devastadores na função cognitiva.

CURIOSIDADES

- ▶ O cérebro é a estrutura mais complexa do corpo humano e pesa em média 1,5 kg;
- ▶ O cérebro contém cerca de 100 mil milhões de células nervosas, e pode enviar sinais para milhares de células, a uma taxa de cerca de 200 milhas por hora;
- ▶ O cérebro de um adolescente sofre alterações dramáticas de remodelação que possibilitam oportunidades de crescimento e aprendizagem, mas também parecem aumentar a vulnerabilidade de um adolescente para os efeitos a longo prazo de influências do meio ambiente, como o stress e consumo de drogas;
- ▶ É um mito dizer que as pessoas mais velhas não podem aprender coisas novas e vão perder a memória. A investigação científica não encontra evidências para que isso aconteça em idosos saudáveis. Na verdade, a investigação sugere que quanto mais ativo o seu cérebro se mantiver ao longo da idade, mais ágil mentalmente permanecerá. Pessoas idosas levam mais tempo a aprender, mas retêm o que aprendem como pessoas mais jovens;
- ▶ Os gestos repetidos como mastigar ajudam o cérebro a manter a concentração;
- ▶ Lapsos de memória podem estar relacionados com sobrecarga de atividades;
- ▶ Tirar notas no final da aula quando o professor já não está a falar permite ativar melhor os circuitos que consolidam a memória de longo prazo;
- ▶ Escrever à mão ajuda o cérebro a consolidar de forma mais eficaz os novos conhecimentos;
- ▶ O processo de esquecimento seletivo é tão importante como a memorização de dados;
- ▶ As emoções intensas contribuem para a memória.

COMO PREVENIR AS DOENÇAS NEURODEGENERATIVAS?

A investigação científica tem-nos dado também indicações sobre formas de manter o nosso cérebro saudável e prevenir ou controlar sintomas das doenças neurodegenerativas.

Os cientistas acreditam que **estimular a mente e manter o cérebro ativo** ao longo da vida pode retardar o aparecimento de doenças neurodegenerativas. **A saúde do cérebro está, em grande parte, nas nossas mãos.** Estimativas mostram que apenas 30% do envelhecimento do cérebro está geneticamente programado. A outra parte relaciona-se com o impacto do ambiente ao longo do tempo que depende quase na totalidade de fatores que podemos controlar.

Como todos os órgãos, **o cérebro muda ao longo da vida com intensidade diferente de indivíduo para indivíduo.** De uma forma geral, encolhe ligeiramente, perdemos alguns neurónios e as ligações entre os neurónios que permanecem diminuem. A boa notícia é que em pessoas saudáveis estas mudanças têm pouco efeito na função mental. A capacidade de adaptação do cérebro permanece ao longo da vida. Nunca é demasiado cedo ou demasiado tarde para contrariar o impacto do envelhecimento e começar a exercitar o cérebro. Até mesmo pessoas muito idosas podem beneficiar cognitivamente através da estimulação mental e interação social.

Estudos científicos apontam para uma série **atividades físicas e mentais no dia a dia** que contribuem para a aptidão cognitiva e para a manutenção do funcionamento mental saudável, tais como:

EXERCÍCIO FÍSICO: MANTER-SE ATIVO

Incorporar a atividade física, especialmente aeróbica, no nosso dia a dia, mesmo que apenas 10 minutos de cada vez. Investigação recente indica que o exercício ajuda a manter e a melhorar a memória e o humor porque aumenta o fornecimento de sangue ao cérebro o que estimula a função dos neurónios. Há evidências que

o exercício físico diminui o risco para as doenças de Alzheimer e de Parkinson. Fazer uma caminhada diária, andar de bicicleta ou nadar são sugestões para manter um estilo de vida ativo.

EXERCITAR A MENTE

Estimular a nossa mente com atividades e experiências inovadoras que desafiam o cérebro a ativam novas vias neurais; fazer exercícios mentais – puzzles, jogos, resolver problemas. Novas aprendizagens permitem novas ligações entre os neurónios e mantêm os produtos químicos do cérebro a fluir. Redes neuronais mais ricas ajudam a criar uma “reserva mental” para preservar a função cerebral ao longo do tempo. Explorar terrenos desconhecidos como por exemplo a aprendizagem de uma língua estrangeira ou de um instrumento musical parecem ser uma ajuda importante em manter o cérebro saudável.

SER SOCIAL

Interagir com outras pessoas e participar em atividades sociais. Ter uma rede social forte está relacionado com a saúde geral e longevidade. Interagir com as pessoas, na sua variedade e imprevisibilidade, é um ótimo exercício mental.

PERCEÇÃO DE AUTOESTIMA E AUTOEFICÁCIA

Investigações sugerem que a sensação de que a nossa vida tem um propósito e de que conseguimos fazer a diferença mantem as capacidades cognitivas. Para algumas pessoas, atividades espirituais ou religiosas, ou estudar filosofia podem ajudar a promover uma vida com sentido.

ALIMENTAÇÃO SAUDÁVEL

Ter uma alimentação equilibrada e reduzir fatores de risco cardiovasculares tais como a pressão arterial e o colesterol altos; o cérebro funciona melhor quando temos refeições equilibradas. Sem um equilíbrio de nutrientes o cérebro não funciona no seu pleno potencial. Podemos esquecer-nos das coisas, ficar excessivamente emocionais, irritados, com a língua presa, ou com a cabeça leve. Um cérebro e sistema nervoso saudáveis exigem muitos tipos diferentes de matérias-primas. Essas matérias-primas vêm de alimentos.

STRESS E SONO

Gerir o stress e encontrar formas saudáveis de lidar com períodos de maior tensão e dormir o número adequado de horas (cerca de 8h por dia) mantêm o cérebro bem alimentado e oxigenado; o sono não-REM, de ondas lentas, que geralmente ocorre no início da noite, é crucial para a aprendizagem.

JOGOS DO CÉREBRO (BRAIN GAMES) E DEMONSTRAÇÕES CIENTÍFICAS

Mens sana in corpore sano é uma máxima latina que apesar de ser muito antiga mantém-se bastante atual. Cada vez mais temos consciência que manter o cérebro ativo é tão importante para a nossa saúde como exercitar o corpo. Os jogos do cérebro são um excelente método para exercitar o cérebro e melhorar capacidades como a memória, linguagem, cálculo, raciocínio e percepção entre outras.

EXEMPLOS DE JOGOS DO CÉREBRO QUE PODES PRATICAR

- ▶ Sudoku;
- ▶ Palavras cruzadas;
- ▶ Sopa de letras;
- ▶ Labirintos;
- ▶ Diferenças;
- ▶ Ilusões óticas;
- ▶ Charadas, quebra-cabeças e outros desafios.

JOGOS DO CÉREBRO E AS SUAS EXPLICAÇÕES CIENTÍFICAS

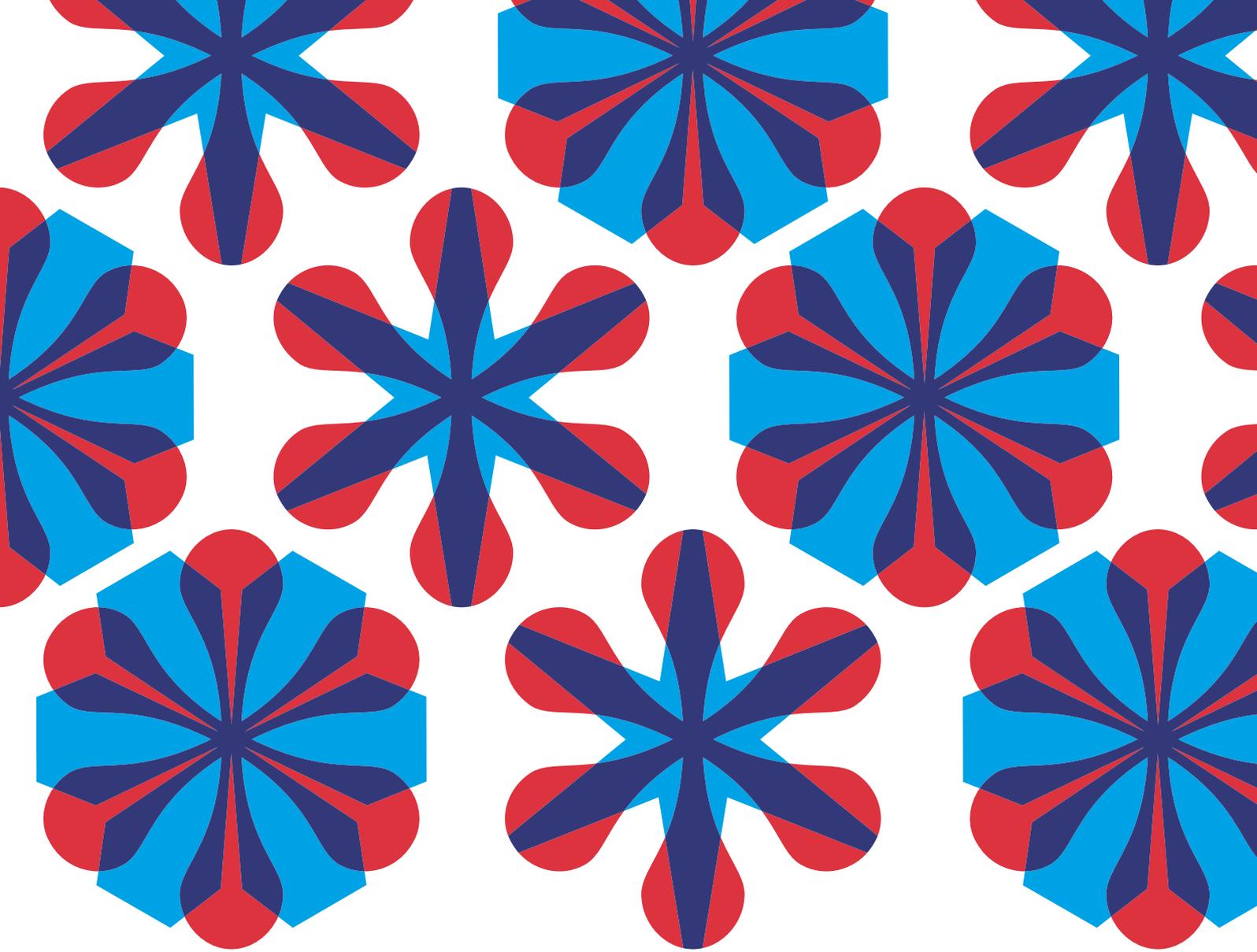
- ▶ [Testa o teu cérebro-National Geographic](#)
- ▶ [Semana do Cérebro-Dana Foundation](#)
- ▶ [Materiais Educativos-Dana Foundation](#)

EXEMPLOS DE DEMONSTRAÇÕES CIENTÍFICAS

- ▶ [“The Surfing Scientist”](#)
- ▶ [“Brain Injury”](#)

FONTES E LINKS ÚTEIS

- ▶ [Infoescola](#)
- ▶ [Associação Atlântica de Apoio ao Doente Machado-Joseph](#)
- ▶ [Associação Portuguesa da Paramiloidose](#)
- ▶ [Associação Portuguesa de Doentes de Huntington](#)
- ▶ [Portal de saúde dos Médicos de Portugal](#)
- ▶ [Associação Portuguesa de Esclerose Lateral Amiotrófica](#)
- ▶ [Associação Portuguesa de Esclerose Múltipla](#)
- ▶ [Sociedade Portuguesa de Esclerose Múltipla](#)
- ▶ [Associação Portuguesa de Doentes de Parkinson](#)
- ▶ [Associação Alzheimer Portugal](#)
- ▶ [Sociedade Portuguesa de Neurociências](#)
- ▶ [Dana Foundation](#)



SÍTIO

www.cienciaemcena.pt

EMAIL

cienciaemcena@gulbenkian.pt

FACEBOOK

www.facebook.com/cienciaemcena

CONTACTO TELEFÓNICO

962 117 777

UMA INICIATIVA



GULBENKIAN
DESCOBRIR



MARATONA
da saúde

PARCEIROS INSTITUCIONAIS DA MARATONA DA SAÚDE



alzheimer
PORTUGAL



APDR



ANEM
associação nacional de esclerose múltipla



SPEM



SOCIEDADE
PORTUGUESA
DE ESCLEROSE
MÚLTIPLA



apELA
ASSOCIAÇÃO
PORTUGUESA DE
ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA



AFDM
Associação Portuguesa
de Doentes de Huntington



ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA DE
PARKINSON



Associação Atlântica
de Apoio
ao doente
MACHADO-JOSEPH