

Data: 18.04.2012

Titulo: Prémio Rola-Braz é unha bolsa de investigación numa garrafa de vinho

Pub:



clipping  
consultores

Tipo: Jornal Nacional Diário

Secção: Nacional

Pág: 28

# Prémio Rola-Braz é uma bolsa de investigação numa garrafa de vinho

Uma invulgar forma de mecenato científico encerrará um encontro no Porto sobre doenças raras e os medicamentos para elas, onde vai discutir-se a regulação e a qualidade dos testes genéticos



A enóloga Ana Rola-Braz quis retribuir um serviço que a ciência lhe prestou

Área: 736cm<sup>2</sup>/ 78%

FOTO Titragem: 72.253

Cores: 4 Cores

ID: 4086940



## Doenças raras Andrea Cunha Freitas

*Um Brinde pela Ciência* é o último ponto do programa científico que sexta-feira vai discutir a regulação e qualidade dos testes genéticos em Portugal. A discussão, no Porto, será centrada nos três anos de espera pela regulamentação da lei sobre informação genética pessoal e informação de saúde, mas a sessão vai encerrar com um invulgar exemplo de mecenato científico. Ana Rola-Braz decidiu contribuir para a criação de uma bolsa de investigação que permita desenvolver novas formas de diagnóstico de doenças raras, fazendo reverter um euro da venda de cada garrafa de vinho que produziu na região do Douro.

É “uma homenagem a uma pessoa de família com a doença de Machado-Joseph”, explica a enóloga, que trabalha nas Caves de Santa Marta e é proprietária da marca de vinho Quinta de Remostias, na região do Douro. Ana Rola-Braz quis retribuir por um serviço prestado pelo Centro de Genética Médica Preditiva e Preventiva (CGPP), no Porto, e decidiu oferecer o que faz: vinho.

“Uma ideia fantástica para uma forma de mecenato que é muito comum noutros países, mas que em Portugal é incipiente”, nota Cláudio Sunkel, director do Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC), on-

de está o CGPP, acrescentando que “é a primeira vez” que isto acontece no instituto.

A enóloga poderia ter-se limitado a doar uma verba ao CGPP. Mas, após um encontro com os responsáveis do centro e do IBMC, decidiu que seria mais interessante contribuir para um avanço científico nesta área. Assim, foi já seleccionado num concurso um bolsheiro que, durante o próximo ano (a bolsa poderá ser alargada), vai tentar encontrar novas formas de diagnóstico da doença de Machado-Joseph (a doença rara de maior prevalência em Portugal) e outras ataxias hereditárias como esta (doenças crónicas que afectam o cerebelo e acabam por deixar as pessoas sem se poderem mexer nem falar).

Sobre o vinho Quinta das Remostias, que será lançado e provado no final do encontro da Orphanet Portugal, Ana Rola-Braz esclarece que se trata de um tinto, da colheita de 2007, feito com as castas Touriga Nacional e Tinta Roriz, com grau alcoólico de 14% e cujo preço deverá rondar os cinco euros. A enóloga tem um *stock* de seis mil garrafas (estão à venda à *online* ou nas lojas de especialidade) para o Prémio Rola-Braz.

Os organizadores do primeiro encontro sobre doenças raras e medicamentos “órfãos” da Orphanet – uma rede que apoia o diagnóstico e tratamento destes doentes, para

os quais a indústria farmacêutica tem pouco interesse em desenvolver produtos, e que é liderada por um consórcio de 40 países – esperam que o brinde reservado para o final do dia sirva para celebrar. A Orphanet Portugal espera obter nesta sexta-feira o compromisso do Governo (o secretário de Estado da Saúde, Leal da Costa, deverá estar na sessão), para avançar com a regulamentação da lei publicada em Janeiro de 2005. É que a proposta de decreto regulamentar está pronta desde o início de 2009.

“E até agora nada”, constata Jorge Sequeiros, cientista do CGPP e que presidiu à comissão que elaborou esta regulamentação. Na mesma altura apresentou-se uma proposta de portaria sobre o licenciamento dos laboratórios de genética médica. Também, nesse caso, nada até agora.

Apesar de a lei publicada em 2005 estar em vigor, a regulamentação deverá clarificar alguns pontos, como as condições de oferta de testes genéticos, a regulação da sua qualidade, o estabelecimento de biobancos ou a protecção de informação sensível. Estima-se que existam 5 a 8 mil doenças raras, afectando no seu conjunto até 6% da população, o que, extrapolando, significa que haverá até 600 mil pessoas com estas patologias em Portugal.

Data: 18.04.2012

Titulo: Prémio Rola-Braz é unha bolsa de investigação numa garrafa de vinho

Pub:



Tipo: Jornal Nacional Diário

Secção: Nacional

Pág: 28

---

## Desperdícios

---

### Há testes genéticos sem utilidade clínica

Jorge Sequeiros e Jorge Pinto Basto, investigadores do Centro de Genética Preditiva e Preventiva e responsáveis do Orphanet Portugal, fazem o mesmo alerta: há desperdício nos testes genéticos pedidos aos laboratórios. Dizem que há hospitais que pedem testes com valor preditivo muito baixo e utilidade clínica quase nula. Em tempo de cortes orçamentais, estes deveriam ser os testes a “eliminar”, mas em vez disso fazem-se cortes cegos, que afectam os pedidos realmente importantes. Das doenças raras ou órfãs (com prevalência

inferior a 5 pessoas em 10 mil) já identificadas, 80% têm natureza genética. Mas se em doenças como a Machado-Joseph os portadores da mutação têm 100% de probabilidade de as desenvolver, a genética nem sempre é determinante e prevalecem factores como os ambientais. “É preciso que o pedido destes testes seja feito com o apoio de especialistas”, diz Jorge Pinto Basto. Também Jorge Sequeiros é contra os “negócios” da venda directa ao consumidor destes testes, dado que não têm qualquer enquadramento médico ou aconselhamento. **A.C.F.**