

EDIÇÃO ESPECIAL

Correio

SPN NEURO

10 a 12 de maio, Porto Palácio Hotel

2012

dizil[®] Odis
donepezilo

Merck Serono

MERCK

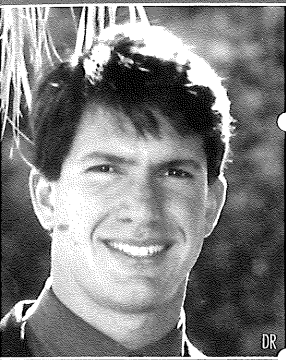
Sociedade Portuguesa de
Neurologia

Sociedade Portuguesa
NEUROCIRURGIA

NEUROLOGISTAS E NEUROCIRURGIÕES DISCUTEM DESAFIOS COMUNS

Órgão vital e tão complexo como o cérebro apresenta desafios e é afetado por patologias que necessitam de uma abordagem conjunta de Neurologia com a Neurocirurgia. Promover a discussão e a partilha de saberes e dificuldades entre estas duas especialidades «irmãs» é o objetivo do Neuro 2012. A epilepsia e a doença de Parkinson são os temas abordados com maior destaque, mas as patologias vasculares e os tumores cerebrais, por exemplo, também assumem preponderância no programa científico. Até porque a deteção atempada dos tumores cerebrais e o tratamento eficaz das suas formas malignas continuam a ser grandes desafios na atualidade.

OPINIÃO | Prof. Gabriel Kreiman



Children's Hospital Boston, Harvard Medical School, Center for Brain Science, Harvard University, EUA

Investigação em epilepsia

A perspectiva neurocirúrgica da epilepsia oferece uma oportunidade única para «espreitar» a atividade dos neurónios e conjuntos neuronais no cérebro humano. Os eléctrodos são implantados para localizar a atividade de epiletogénica e os doentes permanecem no hospital por um período de cerca de uma semana. Durante este período, podemos interrogar a função dos circuitos neuronais, com uma resolução temporal e espacial sem precedentes, enquanto os indivíduos realizam uma série de tarefas cognitivas.

Dependendo do doente e das manifestações clínicas, os eléctrodos são tipicamente implantados em diferentes partes do lobo temporal médio, incluindo o hipocampo e as estruturas circundantes, em partes do lobo temporal inferior e,

por vezes, também nas áreas frontal e occipital. Têm sido usados diferentes tipos de eléctrodos para monitorizar a atividade dos neurónios individuais ou para registar potenciais de campo dos conjuntos neuronais.

Estas perspetivas forneceram conhecimentos científicos ímpares sobre a apresentação da informação visual, como são formadas as memórias e as correlações da consciência visual, entre outros. Por exemplo, as unidades singulares do lobo temporal médio humano respondem de forma seletiva e escassa a informação semântica complexa. Em alguns casos, essas unidades até podem mesmo «disparar» de modo atípico em resposta à apresentação de imagens de pessoas famosas. Alguns destes neurónios são também vigorosamente ativados quando os indivíduos reinvocam informação durante imagens visuais. Num outro estudo, os neurónios têm mostrado que possuem uma correlação de decisões volitivas.

Adicionalmente a estas descobertas científicas, há investigação neurocientífica translacional significativa que deriva destes esforços e fornece uma excelente oportunidade para interações sinérgicas entre cientistas e médicos, para uma melhor compreensão das origens, propagação e mecanismos envolvidos na epilepsia e nas descargas interictais.

O neurocirurgião William Penfield referiu-se de forma apropriada à epilepsia como «a grande professora». Centrada no tratamento dos doentes epiléticos está uma equipa de neurologistas, neurocirurgiões, psiquiatras, neurocientistas, neuroengenheiros e cientistas cognitivos que, juntos, fazem *brainstorming* sobre as redes funcionais envolvidas na epilepsia e sobre como os circuitos neuronais fazem «a magia» envolvida na computação cognitiva. ☺

NOTA: O Prof. Gabriel Kreiman é o preletor da conferência «Investigação em epilepsia», que decorre na sexta-feira, 11 de maio, entre as 9h30 e as 10h00.

OPINIÃO | Prof. Eamonn Maher

Professor de Genética Médica na Universidade de Birmingham, no Reino Unido



Atualização em doença de Von Hippel-Lindau

Nos últimos 20 anos, o aumento da consciencialização e a melhoria no diagnóstico das síndromes tumorais hereditárias levou a que a genética do cancro se tornasse um grande aspeto da prática da genética médica moderna. Assim, os programas de vigilância para indivíduos com risco de vir a desenvolver tumores hereditários e/ou estratégias interventivas para prevenção de tumores permitiram, em muitas ocasiões, o diagnóstico precoce de cancro ou a sua prevenção, resultando em reduzida morbilidade e mortalidade.

A identificação da base genética destas doenças fomentou a gestão clínica das famílias afetadas, ao permitir a vigilância e a adoção de estratégias preventivas para identificação dos portadores da mutação e facilitar o apuramento dos indivíduos de risco. Além disso, investigações moleculares forneceram importantes conhecimentos sobre os mecanismos de tumorigénese em tumores familiares e esporádicos.

A doença de Von Hippel-Lindau (VHL), uma síndrome neoplásica fundamentalmente hereditária, é caracterizada por uma predisposição para hemangioblastomas cerebelosos e retinianos, carcinoma renal de células claras (RCC, na sigla inglesa) e feocromocitoma, situações causadas pelas mutações no gene supressor

de tumor VHL (TSG - *tumour suppressor gene*). Embora a doença de VHL seja rara, é desenvolvida por cerca de um terço dos doentes com hemangioblastoma e a VHL TSG é desativada em muitos RCC esporádicos não familiares.

Investigações funcionais do produto do gene VHL revelaram que a sua inativação leva a uma ativação anormal das vias em resposta à hipoxia, através da estabilização dos fatores de transcrição HF-1 e HF-2 e/ou à apoptose de desenvolvimento desordenado em células precursoras de feocromocitoma.

Estudos laboratoriais demonstraram que o produto do gene VHL tem um papel crítico na regulação da forma como as células sentem e respondem à hipoxia, e que a ativação dos genes HF-1 e HF-2 se apresenta como sendo o grande propulsor da oncogénese em hemangioblastomas e RCC com inativação VHL, fornecendo uma lógica para a utilização dos inibidores da tirosina-cinase em RCC avançado. Contudo, até à data, o efeito destes agentes em hemangioblastomas associados à doença de Von Hippel-Lindau parece limitado. Esta patologia fornece um paradigma para ilustrar como a análise genética molecular de doenças hereditárias raras pode dar pontos de vista fundamentais sobre doenças mais comuns e processos celulares básicos como a sensibilidade ao oxigénio. ☺

NOTA: O Prof. Eamonn Maher profere a conferência «Atualização em doenças genéticas – Von Hippel-Lindau», no dia 11 de maio, entre as 15h00 e as 15h30.