

---

## Investigação sobre distrofia muscular distinguida com Medalha de Honra L'Oréal Portugal para Mulheres na Ciência

*(imagens disponíveis no final do texto)*

**Ana Rita Carlos**, investigadora do **Centro de Ecologia, Evolução e Alterações Ambientais – cE3c**, na **Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa**, é uma das quatro jovens cientistas portuguesas premiadas na 16ª edição das Medalhas de Honra L'Oréal Portugal para as Mulheres na Ciência, com estudo sobre os mecanismos que desencadeiam distrofias musculares congénitas.

Quais os mecanismos que desencadeiam as distrofias musculares congénitas e, em particular, a distrofia muscular merosina-negativa (MDC1A)? Trata-se de uma doença rara – mas, entre as distrofias musculares congénitas, é uma das mais frequentes e manifesta-se logo à nascença. Afeta aproximadamente 1 em cada 50 000 pessoas a nível mundial<sup>1</sup> e está associada a mutações genéticas que levam à produção deficiente de laminina alfa 2 (anteriormente designada merosina), uma proteína que envolve as fibras musculares, conduzindo a fraqueza muscular que causa uma crescente dificuldade no andar, engolir e respirar.

No projeto científico agora distinguido, Ana Rita Carlos pretende identificar quais os mecanismos que levam ao início desta doença muitas vezes letal: “Sabe-se que esta doença é devida a mutações no gene LAMA2, que codifica a proteína laminina alfa2, mas como se desenvolve não é conhecido. A nossa hipótese é que a origem desta doença esteja associada a falta de sinais essenciais entre a laminina alfa 2 e as células dos músculos, que podem conduzir ao envelhecimento precoce destas células. Pretendemos perceber qual o papel do envelhecimento celular no início da distrofia muscular e, em particular, no início da MDC1A”, explica. Numa primeira fase, o estudo está a ser desenvolvido num modelo de ratinho com a mesma mutação genética.

A compreensão dos mecanismos que estão na origem desta doença poderá dar pistas para, no futuro, estudar possíveis tratamentos: “O conhecimento que resulta deste projeto poderá ser importante não apenas para o estudo da MDC1A mas para a compreensão de outras distrofias musculares” e para o estudo de “muitas doenças em

---

<sup>1</sup> Os dados relativos à prevalência da MDC1A variam conforme as regiões do globo. Na Europa e nos Estados Unidos da América esta doença afeta aproximadamente 1 em cada 30 000 a 40 000 pessoas. Noutras regiões, os dados disponíveis indicam uma prevalência é de aproximadamente 1 pessoa em cada 100 000.

que as células perdem a sua função natural, o ambiente que as rodeia sofre muitas alterações, como o envelhecimento ou o cancro”, refere a investigadora.

O prémio, no valor de 15 mil euros, vai permitir desenvolver a investigação nos próximos dois anos. “É um enorme orgulho para mim receber este prémio. Representa a possibilidade de desenvolver um projeto que de outra forma seria mais difícil. É uma nova etapa na minha vida, um marco muito importante”, refere Ana Rita Carlos.

Além de Ana Rita Carlos, são também distinguidas nesta 16ª edição das Medalhas de Honra L’Oréal Portugal Mulheres na Ciência Diana Priscila Pires (Centro de Engenharia Biológica – Universidade do Minho), Cristina Godinho-Silva (Fundação Champalimaud) e Ana Luísa Gonçalves (Laboratório de Engenharia de Processos, Ambiente, Biotecnologia e Energia – Universidade do Porto). As quatro premiadas foram selecionadas entre mais de 80 candidatas, por um júri científico presidido por Alexandre Quintanilha.

O Programa Medalhas de Honra L’Oréal Portugal para as Mulheres na Ciência resulta de um protocolo entre a [Fundação para a Ciência e a Tecnologia](#), a L’Oréal Portugal e a [Comissão Nacional da UNESCO](#), tendo já distinguido 53 jovens investigadoras em Portugal desde 2004. Tem por objetivo apoiar a realização de estudos avançados de investigação científica, a nível de pós-doutoramento, nas áreas das ciências, engenharias e tecnologias para a saúde ou para o ambiente.

#### BREVE BIOGRAFIA:

*Ana Rita Carlos fez a licenciatura e o mestrado na área da Biologia na Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa, e posteriormente o doutoramento em Radiobiologia na Universidade de Oxford (Reino Unido), onde se dedicou ao estudo de danos no DNA, telómeros e cancro. Ao completar o seu doutoramento, em 2013, regressou a Portugal para integrar o Instituto Gulbenkian de Ciência, onde estudou o impacto do metabolismo do ferro e da glucose na tolerância à doença. Em 2019 integrou o cE3c, na Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa, onde leciona e onde vai desenvolver o projeto científico agora distinguido.*

#### Contactos:

**Marta Daniela Santos (Gabinete de Comunicação)**

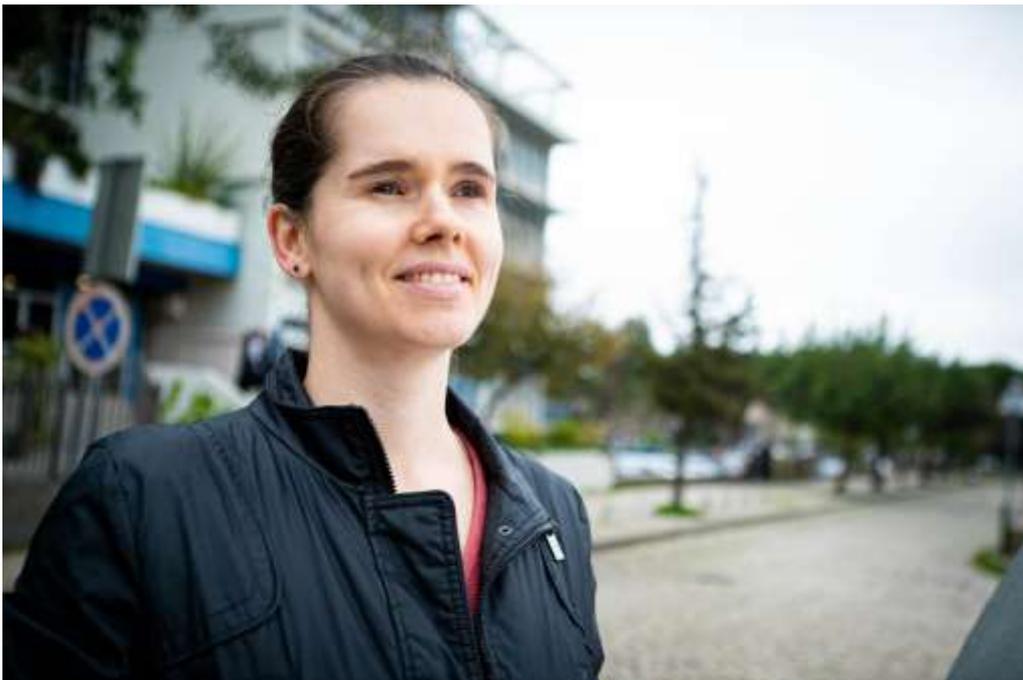
96 429 42 36

[mddsantos@fc.ul.pt](mailto:mddsantos@fc.ul.pt)

Centro de Ecologia, Evolução e Alterações Ambientais – cE3c (Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa)



Ana Rita Carlos, investigadora do Centro de Ecologia, Evolução e Alterações Ambientais – cE3c (Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa), uma das quatro jovens cientistas portuguesas premiadas na 16ª edição das Medalhas de Honra L'Oréal Portugal para as Mulheres na Ciência.  
©: L'Oréal Portugal.



Ana Rita Carlos, investigadora do Centro de Ecologia, Evolução e Alterações Ambientais – cE3c (Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa), uma das quatro jovens cientistas portuguesas premiadas na 16ª edição das Medalhas de Honra L'Oréal Portugal para as Mulheres na Ciência.  
©: L'Oréal Portugal.

