

# Estudo internacional de história natural da DRPLA

O Estudo de História Natural e de Biomarcadores da atrofia dentato-rubro-palido-luisiana (**NHBS DRPLA**) é um esforço de colaboração internacional, desenvolvido e liderado por duas associações de doentes: CureDRPLA e Ataxia UK. O estudo é financiado pela CureDRPLA, sendo a investigadora principal a nível internacional a Prof Paola Giunti (National Hospital for Neurology and Neurosurgery, Londres).

## Qual é o objetivo deste estudo de investigação?

- Caracterizar a forma como os indivíduos com DRPLA mudam ao longo do tempo (história natural).
- Identificar fatores genéticos e biomarcadores que possam prever a evolução da doença.
- Fornecer informações para apoiar a conceção e a realização de ensaios clínicos no futuro.

## Quem pode participar?

Participantes de qualquer idade que sejam portadores da mutação que causa a DRPLA.

## Em que consiste o estudo?

Será recolhida a seguinte informação

- Dados demográficos, antecedentes familiares e médicos, medicamentos, comorbilidades, atividades da vida diária e qualidade de vida.
- Exame neurológico e cognitivo.
- Ressonância magnética do cérebro e recolha de bioamostras (opcional).

Se seguem algum doente com DRPLA, por favor entrem em contacto com Joana Damásio (coordenadora nacional): [joanadamasio@chporto.min-saude.pt](mailto:joanadamasio@chporto.min-saude.pt)

De acordo com a preferência dos colegas poderemos encaminhar o seu doente para um dos centros já existentes (Porto, Coimbra, Lisboa) ou iniciar o processo de abertura de centro no seu hospital. Não hesite, entre em contacto!

