Sofia Duarte, neurologista pediátrica, recentemente premiada com o “Eminent Scientist of the Year 2012”, pretende estudar no seu doutoramento as epilepsias do primeiro ano de vida.

Conversamos com esta promissora investigadora sobre o seu principal interesse de estudo e sobre como ele pode vir a permitir um melhor diagnóstico para estas doenças que, quando não detectadas e tratadas no primeiro ano de vida, podem vir a afectar uma em cada cem pessoas.

**António Piedade (AP)** - O que a levou a interessar-se pela neurologia pediátrica?

***Sofia Duarte (SD)*** *- O meu interesse surgiu pela combinação entre o aspecto humano, de trabalhar com as crianças e famílias, e a complexidade científica que está subjacente ao estudo das doenças do cérebro em desenvolvimento. Fiz um estágio em Barcelona, num serviço de referência, e fiquei fascinada com o trabalho desenvolvido. Sabemos ainda muito pouco sobre muitas destas doenças e também sobre o funcionamento normal do cérebro humano nas fases mais precoces da vida.*

**AP** - Quais as limitações actuais no diagnóstico de epilepsias no primeiro ano de vida?

***SD*** *- Eu estou particularmente interessada nas encefalopatias epilépticas. Passo a explicar, existe uma percentagem significativa de casos de epilepsia em que existe tratamento e não se verificam implicações no desenvolvimento cognitivo da criança. Existe outro grupo, muito menor, de situações muito graves, com crises diárias e em que se associa atraso de desenvolvimento psicomotor. Provavelmente algo está errado na "programação" dos processos de desenvolvimento esperados. Já foram identificados alguns genes que são relevantes para este processo e que, quando alterados, estão associados a estas encefalopatias. No entanto muitos casos continuam sem diagnóstico.*

**AP** - Que tipo análises pensa poder vir a desenvolver para estabelecer novos e melhores diagnósticos?

***SD*** *- Nesta fase interessam-me particularmente duas análises, que ainda não fazem parte da rotina clínica. O doseamento de neurotransmissores como o GABA e o glutamato (substâncias químicas que permitem a comunicação entre os neurónios), e a detecção de proteínas sinápticas (as sinapses são as unidades de comunicação neuronal entre dois neurónios vizinhos). As análises são realizadas com o liquor, liquido que reveste o cérebro e a medula de crianças afectadas.*

**AP** - Tem algumas evidências que liguem os hábitos alimentares e estilo de vida da mãe durante a gestação e a manifestação de perturbações epilépticas durante o primeiro ano de vida do bebé?

***SD*** *- Não.*

**AP** - Qual é o número de crianças em Portugal que podem vir a beneficiar da sua investigação.

***SD*** *- Estas doenças afectam 1 em cada 3000 crianças aproximadamente. São doenças raras. No entanto, muitas vezes o avanço do conhecimento sobre doenças mais frequentes tem sido impulsionado com a compreensão de mecanismos em casos mais graves e menos frequentes. Compreender a alteração genética, molecular dos casos de encefalopatia epiléptica pode permitir saber mais sobre a epilepsia em geral, que afecta 1% da população (ou seja uma pessoa em cada 100).*

**António Piedade**

**Ciência na Imprensa Regional – Ciência Viva**

**Sobre Sofia Duarte.**

Natural de Santarém, licenciou-se pela Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Em 2007 completou o Mestrado em Neurociências e Biologia do Comportamento, na Universidade Pablo de Ollavide (Espanha). Durante o internato de especialidade no Hospital San Joan de Déu (Barcelona), optou por seguir Neurologia Pediátrica, pelas possibilidades que a área oferece de estabelecer a ponte entre a investigação básica e a aplicação clínica. É neurologista pediátrica no Hospital D. Estefânia do Centro Hospitalar de Lisboa Centro e aluna do Programa de Formação Médica Avançada (resultado de uma parceria entre a Fundação Calouste Gulbenkian, a Fundação Champalimaud, a Fundação para a Ciência e a Tecnologia e o Ministério da Saúde).