



Em 04 de Outubro de 2016 as gêmeas Maria Leonor e Maria Beatriz nasceram em Lisboa.

Foram diagnosticadas de imediato com Ictiose Lamelar, pois nasceram com uma camada de pele muito característica que se designa de *collodium baby*.

Apesar de ser uma doença rara,coincidentemente havia nascido um bebé um ano antes com a mesma enfermidade que esteve também internado no Hospital Dona Estefânia, e portanto afortunadamente a doença foi logo identificada.

A enfermidade é derivada de uma incapacidade de produzir a enzima TGM1, que atua como que uma cola da pele, e portanto a pele perde a barreira natural sendo especialmente afetada pela perda de água.

Nos casos graves esta enfermidade comporta risco de vida, particularmente nos primeiros meses e anos de vida, uma vez que a secura extrema da pele causa feridas constantes e um risco alto de infecção.

Para além disso traz um risco permanente de desidratação, problemas em controlar a temperatura corporal, impedimento de fazerem desportos pois perdem a capacidade de suar, e risco de danos oculares pois a secura da pele não deixa que as pálpebras fechem quando os bebés dormem.

Um outro aspeto sério é a parte estética, que pode trazer problemas psicológicos às crianças afectadas.

Até recentemente não havia tratamento, mas uma equipa de médicos liderada pelo dermatólogo Heiko Traupe da Universidade de Munster e do Instituto Molecular de Leibniz, desenvolveu e testou um veiculo molecular (péptido), que sintetizado num creme e com uma aplicação de uma a duas vezes por semana, é capaz de transportar a enzima até à camada interior da pele e compensá-la na totalidade.

Por outras palavras, é a cura da doença pois em alguns dias a pele humana recuperou completamente.

Este estudo foi publicado no *The American Journal of Human Genetics* 93, 620–630, October 3, 2013,

O tratamento é de tal forma revolucionário que recebeu o prémio de medicamento do ano de 2014 da Leibniz Research Alliance e foi classificado de *Orphan Drug* pela UE.

Apesar disso, sendo uma doença muito rara (estima-se que afete cerca de 50.000 pessoas em todo mundo) é difícil encontrar investidores nesta fase de desenvolvimento do tratamento, pelo que a pesquisa neste momento parou por falta de fundos.

Como pais e pelas nossas filhas, mas também por todas as outras pessoas afetadas com casos até mais severos, é absolutamente necessário conseguirmos ter sucesso nesta iniciativa.

Estamos por isso a fazer uma recolha de fundos capaz de financiar a equipa científica a desenvolver o tratamento, para que se possa prosseguir a disponibilizar para todos os pacientes.

Para tal a equipa científica definiu duas fases fundamentais:

Fase 1: € 100.000, para testar a produção à escala industrial e custo-eficiente.

Fase 2: € 1.9 milhões, para chegar ao protótipo do creme.

Criamos para esta campanha a **UFFI- United For Fighting Ichthyosis** :

[www.comitatouffi.org](http://www.comitatouffi.org)

Neste website pode encontrar todos os detalhes da pesquisa e da equipa médica assim como as contas bancárias desta associação que financiará a 100% a pesquisa.

Estamos também a fazer a recolha de fundos via gofundme, que é um website onde se fazem doações rapidamente via cartão de crédito:

<https://www.gofundme.com/united-for-fighting-ichthyosis>

Agradecemos imenso toda a ajuda nesta iniciativa tão importante para tantos pais por todo o mundo!

Comitato UFFI  
Borgo di Rivalta  
29010 Gazzola  
Piacenza  
[info@comitatouffi.org](mailto:info@comitatouffi.org)  
[www.comitatouffi.org](http://www.comitatouffi.org)

