

## Resultado Final: Edital FAPERJ

### Nº30/2025 – Programa de apoio às pesquisas sobre doenças raras

Pesquisador (a)	Instituição	Titulo
Abraão Fontes Baptista	UFRJ	Eficácia da rtms no controle da dor em pessoas com HTLV-1 / Paraparesia Espástica Tropical - Ensaio clínico randomizado
Alberto Paccanaro	FGV	Descoberta orientada por inteligência artificial de genes associados a doenças raras por alinhamento de representações profundas
Aniela Improta França	UFRJ	Mecanismos neurofisiológicos subjacentes à interface entre domínios visuoespacial e linguístico na Síndrome de Williams
Anke Bergmann	FUSVE	Do registro ao território: perfil epidemiológico, identificação de fatores de risco e construção de estratégias comunitárias de prevenção e detecção precoce do câncer infantojuvenil em Vassouras (RJ)
Antonio Egidio Nardi	UFRJ	Um Ensaio Universal para avaliar o tratamento em indivíduos com diagnóstico de Síndrome de Rett e Síndrome do X Frágil
Camilla Djenne Buarque Muller	PUC-RIO	Desenvolvimento de Plataforma para o IFA Ivacaftor e Nova Rota Sintética para o Tezacaftor: Moduladores CFTR para o Tratamento da Fibrose Cística
Cintia Monteiro de Barros	UFRJ	Integração entre Pesquisa e Diagnóstico na Região Norte Fluminense: Aplicação do Sequenciamento de Exoma e da Imunofenotipagem na Compreensão das Doenças Raras com Déficit Cognitivo
Daniel Pedra Adesse	FIOCRUZ	Microcefalia induzida pela toxoplasmose congênita, doença rara e negligenciada: integração de modelos experimentais e clínicos para investigar mecanismos epigenéticos e neuroinflamatórios associados à microcefalia e calcificações cerebrais
Elis Cristina Araujo Eleutherio	UFRJ	Uso da Trealose Para o Tratamento de Proteopatia Característica da Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA)
Etel Rodrigues Pereira Gimba	UFF	Repensando o osteossarcoma: desenvolvimento de modelos 2D e 3D para o estudo de novos biomarcadores e tratamento dessa doença rara

Fabio Ramoa Pires	UERJ	Estudo comparativo clínico-patológico e imuno-histoquímico entre queratocistos odontogênicos esporádicos e associados a síndrome dos carcinomas basocelulares nevoides
Fernanda Ferreira Cruz	UFRJ	Doenças Intersticiais Pulmonares – abordagem multiômica em busca de biomarcadores diagnósticos, prognósticos e de responsividade terapêutica
Fernanda Guarino de Felice	UFRJ	Biomarcadores de neurodegeneração e resiliência na Esclerose Múltipla e Esclerose Lateral Amiotrófica: Estudo da comunicação músculo-cérebro
Gisele Zapata Sudo	UFRJ	Hipertensão Arterial Pulmonar: Nova Abordagem Terapêutica para Melhora do Prognóstico Cardiorespiratório
Gustavo da Costa Ferreira	UFRJ	Alterações neuroquímicas em erros inatos do metabolismo com epilepsia neonatal: biomarcadores de dano cerebral e novos alvos terapêuticos
Gustavo Viani Arruda	Universidade de Vassouras	Gêmeos Digitais na Simulação de Terapia com Prótons para Melanoma de Coroide
Jamila Alessandra Perini	UERJ	Diagnóstico e tratamento de doenças musculoesqueléticas raras: análise de biomarcadores genéticos e estabelecimento de modelos experimentais de xenoenxertos
Juan Clinton Llerena Junior	IFF-igueira	Diagnóstico Genômico de Doenças Raras no Estado do Rio de Janeiro: estruturação da Rede REGEN RARAS/ RJ
Julia Helena Rosauo Clarke	UFRJ	Mastocitose: consequências neurológicas e abordagens terapêuticas
Juliana Echevarria Neves de Lima	UFRJ	Nova estratégia combinada para análise do desenvolvimento da mielopatia associada à infecção pelo HTLV-1
Karin Soares Gonçalves Cunha	UFF	Metaboloma Intratumoral e Secretoma Matabólico em Tumores Associados à Neurofibromatose Tipo 1: Identificação de Potenciais Biomarcadores de Diagnóstico, Monitoramento e Alvos Terapêuticos

Lídia Moreira Lima	UFRJ	Modulação epigenética coordenada de LSD1 e HDAC1/2 via inibição reversível multialvo para o tratamento da anemia falciforme
Luciana Moura Sassone	UERJ	Interação Bidirecional entre Artrite Psoriática e Periodontite Apical: estudo experimental in vivo
Lucio Mendes Cabral	UFRJ	Novas alternativas terapêuticas para a esclerose múltipla: síntese e avaliação biológica de novos inibidores da enzima tirosina cinase de Bruton (BTK)
Luís Cristóvão de Moraes Sobrino Pôrto	UERJ	Genômica das Doenças Renais Raras: NefroRaras- UERJ para Diagnóstico e Aconselhamento Genético Integrado
Maria Augusta Visconti Rocha Pinto	UFRJ	Caracterização e quantificação volumétrica das lesões de mieloma múltiplo nas vértebras cervicais: estudo transversal com tomografia computadorizada de feixe cônico
Maria Elisabeth Lopes Moreira	FIOCRUZ	Registro de crianças e adolescentes portadores de doença pulmonar intersticial e doença pulmonar difusa crônica - Registro ChILD_RJ
Mariana Emerenciano Cavalcanti de Sá	INCA	Leucemia mieloide aguda pediátrica: genoma e transcriptoma por trás de uma doença rara
Marta Citelli dos Reis	UERJ	Doença Falciforme e Sobrecarga de Ferro: Acurácia Diagnóstica de Biomarcadores e Repercussões Nutricionais
Martin Hernán Bonamino	INCA	Avaliação da terapia combinada de células CAR-NK anti-GD2 e CAR-T anti-HER2 para tratamento de glioblastoma
Mônica Roberto Gadelha	IECPN	O papel do microambiente tumoral na resposta terapêutica aos ligantes dos receptores da somatostatina: implicações para o tratamento da acromegalia
Osvaldo José Moreira do Nascimento	UFF	Rede de diagnóstico, manejo clínico e reabilitação para pacientes com doenças neuromusculares genéticas: integrando a pesquisa e o acesso ao cuidado especializado em doenças raras
Ralph Santos-Oliveira	IEN	Nanomicelas de Arimoclomol: Teranóstico Inovador para Miastenia Gravis

Robson Xavier Faria	IOC	Avaliação do potencial de produtos naturais, suas nanoformulações e de substâncias sintéticas sobre a parasitemia e neuroinflamação em camundongos infectados experimentalmente com <i>angiostromylus cantonensis</i> e sua atividade larvicida nos estádios L1 e L3
Rosalia Mendez Otero	UFRJ	Medicina de precisão na Esclerose Lateral Amiotrófica: modelos paciente-específicos para reposicionamento de fármacos
Russolina Benedeta Zingali	UFRJ	Inovação diagnóstica em hemoglobinopatias raras: integração proteômica/biologia molecular para avanços na medicina laboratorial e promoção da equidade em saúde
Soniza Vieira Alves Leon	UFRJ	Doenças raras autoimunes do SNC: Identificação de fatores preditivos de risco e modelagem de algoritmos de diagnóstico aplicando resultados do rastreamento amplo do genoma (GWAS) e dos biomarcadores plasmáticos por ensaio ultrasensível de molécula única (SIMOA)
Yraima Moura Lopes Cordeiro	UFRJ	Doenças Priônicas: Mecanismos Neurotóxicos, Diagnóstico e Identificação de Potenciais Compostos Teranósticos
Zilton Farias Meira de Vasconcelos	FIOCRUZ	Desenvolvimento de plataforma para diagnóstico e priorização de variantes genômicas no SUS - VarSUS