

Patrícia Maciel – Proposta de Programa de Ação

Car@s colegas,

Na sequência dos eventos recentes que levaram a uma necessidade de renovação das equipas diretivas da Escola de Medicina (EM-UM) e do ICVS venho, após bastante reflexão e discussão com muit@s de vós, apresentar a minha candidatura à Direção do ICVS e, de uma forma resumida, listar as principais ideias que lhe estão subjacentes. Concebi esta proposta tendo em conta o meu conhecimento do contexto do ICVS desde a sua formação até ao momento atual, incorporando o *input* recebido de muit@s investigador@s e outros membros do *staff* do ICVS, e considerando os aspetos que identifiquei como fulcrais no Plano Estratégico da Escola de Medicina 2020-2025. Procurei ainda integrá-lo numa perspetiva mais ampla e estratégica da realidade científica nacional e internacional.

O ICVS é a unidade de investigação da Escola de Medicina, sendo a sua missão contribuir para a melhoria dos cuidados de Saúde da população, através da criação de conhecimento e inovação. No cumprimento desta missão, é nossa ambição realizar investigação de excelência em Biomedicina, que gere descobertas transformadoras e contribuições pioneiras em resposta aos desafios sociais do século XXI na área da Saúde, com impacto efetivo a nível nacional e internacional. A ação do ICVS assenta em quatro pilares: Pessoas, Infraestruturas, Organização e Comunicação com o exterior, pelo que um plano de ação deve focar-se no reforço destes pilares, bem como da sustentabilidade financeira, da qual toda a ação depende.

A mudança que é necessária para o ICVS enfrentar com sucesso os desafios do presente e do futuro vai requerer o envolvimento e a energia de todos os seus membros, e um recuperar do seu entusiasmo. Tenho assim como objetivo criar no ICVS um ambiente de trabalho intelectualmente estimulante e inclusivo em que o bem-estar, a criatividade, a integridade, o espírito crítico e o sentido de pertença sejam promovidos. É minha ambição que o ICVS se torne capaz de atrair e reter @s cientistas mais promissores, e proporcionar-lhes as condições necessárias para que se tornem líderes internacionais nas suas áreas de ação, garantindo ao ICVS o seu lugar de destaque entre os melhores institutos de investigação biomédica em Portugal. Pretendo ainda aumentar o impacto da investigação realizada no nosso Instituto através de uma estratégia de identificação de valor, de aceleração da inovação e transferência de tecnologia, de comunicação e disseminação, e de identificação e promoção da interação com parceiros-chave.

Identifico, assim, os seguintes pontos de intervenção como os mais importantes:

1. *Sustentabilidade financeira do ICVS.*

A primeira ideia que me move é o objetivo de procurar, nos próximos anos, tornar o ICVS financeiramente sustentável e o mais possível independente da EM-UM no que respeita à captação de receita. Não no sentido de se desligar desta Escola, a que formalmente pertence de forma intrínseca, mas no sentido de se tornar auto-sustentável, conseguindo existir e funcionar mesmo em alturas em que a EM-UM sofra restrições financeiras e dificuldades inesperadas que reduzam a entrada de fundos provenientes do Orçamento de Estado, tais como os que tiveram lugar este ano e que criaram gravíssimos constrangimentos à nossa atividade.

Este objetivo passará necessariamente pela definição de um plano económico-financeiro a médio-longo prazo para o ICVS e pela definição de uma estratégia de captação de financiamento que tenha em conta a eficácia relativa das diferentes abordagens, nomeadamente: a diferenciação entre fontes de financiamento que permitem financiamento “à cabeça” ou não, com maiores vs. menores demoras no reembolso; a complexidade da gestão associada a cada tipo de projeto; as taxas de sucesso habituais e a melhor adaptação ao perfil dos nossos projetos e investigadores. Implicará também, no imediato, um trabalho muito ativo, organizado e sistemático de procura de oportunidades adicionais de financiamento a nível internacional, incluindo fontes de financiamento às quais tradicionalmente não tenhamos recorrido (ex: NIH, algumas modalidades de financiamento europeu como os projetos Twinning, Teaming for Excellence, ERA-Chair, entre várias outras), a adicionar ao reforço das possibilidades de financiamento a nível nacional e regional (ex: Interreg, NORTE 2030), de que já temos tirado partido, à captação de fundos via prestação de serviços científicos ao tecido empresarial, e eventualmente pela procura de formas mais criativas de *fundraising* com iniciativas associadas a doenças ou temáticas específicas nas quais tenhamos equipas de investigação com maior notoriedade e implantação social.

Esta estratégia passará ainda por investir (internamente ou por *outsourcing*) em recursos especializados na área da gestão financeira e no apoio aos investigadores na preparação de mais e melhores candidaturas a essas instâncias nacionais e internacionais. A maior profissionalização da gestão constitui na minha perspetiva um investimento essencial, com potencial de recuperação a curto prazo e de aceleração do crescimento, garantindo assim a sustentabilidade futura.

2. *Internacionalização do ICVS.*

A procura de financiamento não pode separar-se de uma estratégia de internacionalização mais alargada em que se promova a visibilidade externa do ICVS e o estabelecimento de parcerias com instituições de outros países europeus, mas também em que se reforcem e potenciem ainda mais os laços já existentes com universidades norte-americanas, brasileiras e de outros países da América Latina e África, e se procurem novas ligações com países da Ásia.

Além destes esforços de promoção de conexões internacionais, pretendo estimular a presença de investigadores internacionais como professores visitantes por curtos períodos no ICVS, e a utilização de recursos de programas de mobilidade internacional para promover uma maior internacionalização dos nossos investigadores e estudantes de pós-graduação. Neste contexto, fará sentido tirar o máximo partido possível das redes em que a Universidade do Minho se insere, nomeadamente a rede ARQUS, e dos programas europeus de promoção de mobilidade como o programa ERASMUS, e/ou de treino avançado como as ações Marie Skłodowska Curie (Doctoral Networks e o programa Co-FUND), sem prejuízo de outras que possam surgir.

3. *Definição da Identidade e Estratégia Científica do ICVS.*

Sendo o ICVS um instituto que teve na sua génese a construção da “*faculty*” da EM-UM, cuja contratação dependeu em muito das áreas do conhecimento em que havia necessidade de docentes, isto refletiu-se numa certa indefinição e grande latitude de temas de investigação. Ao fim de 20 anos e após um significativo crescimento e amadurecimento, incluindo a mais recente re-estruturação e organização em Equipas Temáticas, surge agora a necessidade de definirmos de forma mais clara a nossa identidade no que respeita aos temas de investigação, e de definirmos o nosso “*nicho*”, em particular quando comparados com outros institutos a nível nacional. Este exercício deve ser feito numa discussão participada com as equipas temáticas, após análise das propostas de trabalho das equipas temáticas, numa perspetiva “*bottom-up*”, mas também com a assunção clara de uma linha estratégica por parte da Direção do ICVS. Uma linha condutora que emerge dos trabalhos das várias equipas é o foco em investigação de translação, com trabalhos que partindo da Biomedicina básica, têm frequentemente aplicação a doenças humanas, incluindo testes de estratégias terapêuticas para as mesmas. Sem prejuízo de análises posteriores no sentido de definir melhor o espaço de intervenção do ICVS em termos de áreas científicas, é minha intenção reforçar aqueles que são os nossos pontos fortes nesta área e identificar as

necessidades de investimento naqueles pontos que possam precisar de reforço – por exemplo, as condições para realizarmos descoberta e desenvolvimento de novas abordagens terapêuticas, tirando partido de algumas redes de infraestruturas que já integramos.

Esta definição da identidade terá que ser articulada com uma aposta reforçada na estratégia de comunicação, interna e externa, de modo a que seja também entendida por todos os *stakeholders*, e com a promoção da visibilidade do ICVS a nível nacional e internacional.

4. *Reforço da imagem externa do ICVS*

A comunicação é hoje uma peça chave para o reconhecimento do valor da ciência. Um dos meus objetivos passa por fortalecer a imagem do ICVS na comunidade científica nacional e internacional, bem como na sua interação com parceiros, empresas, hospitais, órgãos decisores e especialmente com a sociedade. O momento atual do desenvolvimento do novo website institucional do ICVS, bem como a modernização do seu logotipo e dos materiais comunicacionais, afigura-se como um catalisador para a redefinição da nossa estratégia de comunicação. Pretendo assim promover uma maior aposta nos canais digitais, nomeadamente as redes sociais mais amplamente usadas para a divulgação científica como o Twitter ou o LinkedIn, associada a uma diversificação dos conteúdos e ao reforço da nossa relação e presença nos media como principais pontos de contacto com os diversos *stakeholders*. Julgo que seria também de interesse recriarmos o *ICVS Open Day*, numa versão atualizada. Esta estratégia contribuirá no curto prazo para garantir uma maior visibilidade e valorização da ciência feita no ICVS, bem como promover os nossos investigadores e atrair novos parceiros e colaborações, e mais financiamento.

5. *Promoção de colaboração interna no ICVS e de interações no cluster da EM-UM.*

Nesta fase pós-re-estruturação do ICVS, e em contraste com aquilo que eram os Domínios de Investigação, surge para alguns a perceção de uma certa “fragmentação” no ICVS, agora organizado em Equipas Temáticas de Investigação, e acima de tudo de uma menor interação científica interna, que traz em si o risco de reduzir as oportunidades de colaboração sinérgica e também as oportunidades de exposição a diferentes ideias por parte dos nossos estudantes e investigadores. Perante isto, julgo que a Direção do ICVS que agora iniciar as suas funções deve promover iniciativas que possam re-ativar essa interação interna, tais como retiros científicos do Instituto e momentos de partilha de informação entre equipas de forma rápida e mais informal

(e.g. “Chalk Talks”), mas também promover de forma muito ativa as interações com os outros membros do *cluster* da EM-UM, que podem trazer muito valor acrescentado relativamente ao esforço investido, sem deixar de garantir que estas interações ocorrem num contexto de grande transparência e definição muito clara dos papéis de cada entidade.

Ainda neste contexto, julgo que a interação próxima com a EM-UM e o acolhimento por parte do ICVS de estudantes de Medicina durante todas as etapas do seu percurso formativo é uma mais valia do nosso contexto, que temos sabido aproveitar, mas que se deve reforçar significativamente. Em particular, identifico oportunidades de melhoria a nível da interação do ICVS com *@s alumni* da EM-UM uma vez integrad@s no seu contexto profissional, nas unidades prestadoras de cuidados de Saúde, e com *@s* noss@s docentes médic@s, que podem ser os nossos “pivots” nestas unidades e promover o reforço da nossa interação com o contexto clínico, simultaneamente utilizando essas oportunidades para a sua diferenciação individual. Proponho criar uma equipa responsável pela dinamização da interação do ICVS com os seus hospitais afiliados e com outras unidades prestadoras de cuidados de Saúde, com vista ao reforço dos projetos de investigação colaborativos em parceria com estas unidades. Tenho um forte historial de colaboração com serviços hospitalares em contexto de projetos científicos e pretendo nas minhas funções de direção do ICVS usar essa experiência na promoção destas interações de forma proativa. É meu entendimento que estas interações serão chave para aumentar o impacto da investigação realizada no ICVS e cumprir a nossa missão no seio da EM-UM de “*Promover a melhoria dos cuidados de Saúde através da criação de conhecimento*”, mas também muito relevantes para a nossa capacidade de captação de financiamento e consequentemente para a sustentabilidade do ICVS.

A aposta na captação dos melhores estudantes de pós-graduação e no treino da próxima geração de cientistas e médicos-cientistas de excelência através dos programas de pós-graduação da EM-UM, dos quais o ICVS é parceiro de eleição, deve também continuar a ser prioritária para o nosso Instituto, que deve contribuir proativamente para a construção da melhor experiência formativa para cada estudante, aumentando assim a qualidade da atividade científica realizada e a atratividade do ICVS para jovens cientistas.

6. *Simplificação e facilitação da gestão de projetos científicos.*

A questão da morosidade e complexidade burocrática dos processos de gestão de projetos foi, segundo avaliação realizada em 2019 pela equipa da *Porto Business School*,

identificada pel@s investigador@s da EM-UM (na sua maioria investigador@s do ICVS) como o principal ponto de descontentamento no respeitante à sua atividade de investigação. Em 2022, essa insatisfação parece manter-se e mesmo agravar-se significativamente, o que é ao mesmo tempo motivo de desânimo e eventual perda de capital humano, mas também motivo de reduzida atratividade para a captação de nov@s investigador@s, incluindo aquel@s com capacidade de captação de financiamento avultado. A incapacidade de gerir de forma eficaz o financiamento que foi conseguido de modo a implementar os projetos conforme planeado é um fortíssimo entrave ao sucesso d@s investigador@s e do ICVS. Consciente de que uma parte muito significativa do problema tem origem fora do ICVS e da EM-UM, a nível da gestão central que é feita pela Reitoria/Administração da UM, procurarei, no entanto, atuar aos vários níveis que estiverem ao meu alcance para reduzir estes problemas, nomeadamente através da:

- a. Negociação com a Administração e Reitoria da UM;
- b. Definição de estratégias de melhoria do apoio à atividade d@s investigador@s com as equipas de gestão administrativa de projetos já existentes;
- c. Introdução progressiva (e exploratória) de novos modelos de gestão da atividade laboratorial, p.ex. com gestores de projeto (*project managers*) e/ou gestores de laboratório (*lab managers*).

7. *Melhoria da plataforma e capacidade tecnológica do ICVS e do apoio interno à investigação e inovação*

- a. Captação de investimento de suporte à renovação da plataforma tecnológica do ICVS com base na estratégia científica definida;
- b. Reforço da integração do ICVS em redes de infraestruturas, nacionais e internacionais;
- c. Utilização de estratégias para colocação de equipamentos por empresas no ICVS mediante consumo de reagentes;
- d. Recrutamento e investimento na formação de técnic@s diferenciad@s que sejam o garante da manutenção da expertise tecnológica no ICVS. Isto terá impacto na qualidade e eficiência da investigação realizada no Instituto, mas poderá também constituir uma fonte de rendimento que suporte investimento estratégico adicional em infraestrutura, recursos humanos e outras despesas;
- e. Criação da figura de *Data manager* no ICVS e definição de um plano de gestão digital de dados científicos gerados no instituto.

- f. Criação da figura de *Results and Outcomes Monitor* - responsável pela monitorização de resultados relativos ao plano estratégico do ICVS e aos projetos em curso – com interação muito próxima com o gabinete de imagem da EM-UM.
- g. Criação da figura de *Innovation Opportunity Advisor* para apoio à identificação precoce de oportunidades de criação de valor e transferência de tecnologia nos projetos científicos do ICVS, com possibilidade de intervenção e mentoria desde o momento da sua conceção, e com interação muito próxima com a B.ACIS e com estruturas nacionais e internacionais de suporte à inovação.
- h. Criação da figura de *Career Development Advisor* - Apoio ao desenvolvimento de carreira d@s investigador@s, estudantes de pós-graduação e *staff* do ICVS.

Por fim, dois pontos que considero essenciais:

8. *Reforço do capital humano do ICVS*

Tal como se verifica em muitas unidades de I&D em Portugal, e como consequência do que tem sido a política de investimento em Ciência no nosso país ao longo dos anos, a maioria d@s investigador@s do ICVS têm vínculos precários e/ou de duração limitada à Universidade do Minho. Este facto é certamente gerador de insatisfação, tem impacto negativo na motivação dest@s investigador@s, e reduz a capacidade de o Instituto captar novo talento. É assim essencial que a futura direção do ICVS venha a:

- a) Promover e aproveitar oportunidades de emprego científico para investigador@s doutorad@s de diferentes níveis de diferenciação, com critérios justos e baseados no mérito. Esta capacidade dependerá da estratégia de reforço financeiro descrita em 1) mas também da interação com os restantes elementos do *cluster* da EM-UM, descrita em 4) e ainda do reforço da estratégia de produção de valor - via realização de serviços científicos ao exterior e via transferência de tecnologia.
- b) Para além de procurar soluções de emprego científico para investigador@s já associad@s ao ICVS, e no sentido de promover a captação de talento e de competências vistas como estratégicas e complementares às já existentes, criar oportunidades de início de carreira, nomeadamente constituir um pequeno número de posições assumidamente de curto prazo mas com boas condições de “*seed money*”) para permitir a recém-doutorad@s com percurso de excelência constituírem a sua primeira equipa de investigação e construírem currículo, numa espécie de “incubadora” de grupos de

investigação, permitindo o enriquecimento e renovação do ambiente de investigação do ICVS e a transferência de algum desse *know-how* complementar às restantes equipas de investigação.

- c) Apoiar a integração de jovens investigador@s MD/PhD com projetos de excelência em áreas de fronteira. O programa MD/PhD da EM-UM foi totalmente inovador em Portugal e na Europa, e o ICVS deve ser capaz de tirar o máximo partido d@s investigador@s assim treinad@s e com motivação para continuar com investigação biomédica de excelência (não excluindo outr@s investigador@s de perfil semelhante e formad@s noutras escolas). Este apoio passaria por um programa de mentoria, apoio logístico e promoção de integração com outr@s investigador@s do ICVS, de modo a garantir a robustez das equipas e a sua capacidade de prossecução dos projetos, perante os desafios de combinar atividade clínica com investigação fundamental.

9. *Recuperação do sentimento de pertença ao ICVS por parte d@s investigador@s e restante staff*

Refiro em último lugar um aspeto que, nas minhas conversas com investigador@s e funcionári@s do ICVS, senti como um dos principais pontos em que a próxima Direção do ICVS deverá intervir: a recuperação do sentimento de pertença, de comunidade e motivação por parte das pessoas que trabalham diariamente neste Instituto. Este sentimento de partilha e entusiasmo por uma missão comum foi, curiosamente, identificado já em 2019 na análise da *Porto Business School* como um dos pontos fortes iniciais da EM-UM, e que lhe tinha permitido desenvolver-se de forma tão positiva; foi, no entanto, também identificado como um ponto problemático nos últimos anos e necessitando de intervenção ativa. Esta perda tem impacto muito grande na nossa inspiração diária e na motivação para enfrentar as dificuldades externas que nos surgem, e é por isso um problema que considero essencial ultrapassar.

Na minha perspetiva, a renovação do sentimento de pertença, promoção do sentimento de comunidade e de objetivos partilhados passará por:

- a. Uma melhoria da qualidade da comunicação interna;
- b. Uma maior clareza no que respeita à estrutura funcional e ao papel de cada um nessa estrutura;
- c. Uma maior inclusão d@s investigador@s e staff nos processos de decisão e de mudança/renovação do ICVS;

- d. A valorização do equilíbrio vida pessoal/trabalho e promoção de iniciativas que o possam favorecer. Este ponto é também muito relevante na perspetiva da igualdade de género, uma vez que vários estudos internacionais mostram que as mulheres são em geral mais prejudicadas por contextos em que este equilíbrio não é respeitado;
- e. A criação de espaços de interação e promoção de atividades de lazer e bem-estar em que possamos interagir fora do contexto profissional.

Como todos reconhecerão, a investigação é uma das atividades que mais me entusiasma e à qual dedico desde sempre grande parte do meu tempo. Doutorei-me sob orientação de dois médicos, um neurologista e um geneticista, ambos líderes na área da investigação translacional. Trabalhei durante quatro anos num laboratório da Universidade McGill em que se sentavam na bancada lado a lado médic@s (psiquiatras, neurologistas, pediatras), bioquímic@s, engenheir@s e biólog@s, e apreciei muitíssimo a enorme riqueza dessa interação. Encontrei o mesmo tipo de interação próxima entre Investigação Biomédica e Medicina no Departamento de Neurologia da Universidade de Cambridge, onde estive como *visiting scholar*, e em vários outros locais onde vi fazer investigação de excelência. Sei por isso que este modelo de trabalho é possível e dá muito bons frutos. Mudei-me em 2002 para o ICVS com o entusiasmo de me juntar a um projeto com muitos rasgos inovadores e no qual me revia a vários níveis. Após um início excelente, em que ultrapassámos muitas dificuldades com base em estratégias de forte colaboração interna e de dinâmica interação com o exterior que nos permitiram afirmarmo-nos como um instituto de investigação de nível internacional, chegámos agora a um momento de maior maturidade mas também de marcada crise e em que surge a oportunidade de refletirmos criticamente antes de decidirmos como queremos crescer e renovar-nos.

No que me diz respeito, tenciono utilizar a minha experiência (i) de produção de atividade científica com impacto internacional, (ii) de liderança de equipas de investigação coesas e motivadas, (iii) de construção ativa de colaborações dentro e fora da nossa instituição, dentro e fora do nosso país, em contexto de universidades e empresas, (v) de captação de financiamento a nível nacional e internacional, bem como (iv) de gestão e governança, a nível da Universidade (ex: Conselho Geral) e fora desta (ex: representação da FCT em estruturas de governança internacional e nacional na área das doenças raras), para promover o desenvolvimento e o sucesso do ICVS; acredito que esta minha experiência e as minhas características individuais me permitirão, juntamente com a equipa que escolhi – que inclui como vice-diretores o Agostinho Carvalho e a Fátima Baltazar, e que reúne uma experiência complementar à minha nestas

diferentes áreas, desempenhar um papel relevante na construção do futuro que anseio para o nosso Instituto.

Patrícia Maciel

CURRICULUM VITÆ

Patrícia Espinheira de Sá Maciel

Identification

Family Name: Espinheira de Sá Maciel
First Name: Patrícia
Place and date of birth: Luanda, Angola, April 7th 1971
Gender: Female
Nationality: Portuguese
Address: R. Brás Cubas, 96 rc dto
4000-135 Porto, Portugal

Telephone: +351913640688 (mobile)/+351225106353 (home)
Email: pmaciel@med.uminho.pt
ResearcherID: B-5989-2009
ORCID: 0000-0002-0920-6350
Scopus Author ID: 7004483890
LinkedIn profile: [linkedin.com/in/patricia-maciel-93a42017](https://www.linkedin.com/in/patricia-maciel-93a42017)

Academic degrees, fields of study, awarding institutions, dates in reverse chronological order:

- 1998** Ph.D. in Biomedical Sciences - Genetics, at the Abel Salazar Institute for Biomedical Sciences (ICBAS), University of Porto, Portugal
- 1992** B.Sc. in Biochemistry (4 years, including a research trainee period of one year) from the University of Porto, Portugal
- 1988** High School diploma (“Liceu Rainha Santa Isabel”, Porto, Portugal)

Present position, institution, starting date:

October 2011 - present

Associate Professor of Molecular Genetics at the School of Medicine and Senior Researcher at the Life and Health Sciences Research Institute, University of Minho, Portugal.

November 2017- Director of the MSc in Health Sciences program at the School of Medicine, University of Minho, Portugal.

Previous positions, institutions, dates in reverse chronological order:

- 2013-2017** Coordinator of the International Post-graduation Course Program at the School of Medicine, University of Minho, Braga, Portugal.
- 2009-2014** Coordinator of Neurodevelopment Research Line of the Neurosciences Research Domain.

- 2009-2012** Coordinator of the International Post-graduation Course Program at the School of Health Sciences, University of Minho, Braga, Portugal.
- 2009-2012** Coordinator of Molecular Diagnostic Services at Life and Health Sciences Research Institute, University of Minho, Braga, Portugal.
- 2002-2011** Assistant Professor at the School of Health Sciences (Medical School) and Senior Researcher at Life and Health Sciences Research Institute, University of Minho, Braga, Portugal.
- 02-05 2002** Visiting Scientist at the City of Hope National Medical Centre, Duarte, California, U.S.A., laboratory of Prof. Steve Sommer.
- 07-09 2001** Visiting scientist at the University of Cambridge (England) Department of Neurology, laboratory of Prof. Alastair Compston.
- 2001-2005** Invited Assistant Professor at Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, University of Porto, Portugal.
- 1998-2002** Researcher at UnIGENE, IBMC, University of Porto, Portugal. Lab director: Prof. Jorge Sequeiros.
- 1997-2001** Assistant Professor of Genetics and Molecular Biology, Instituto Superior de Ciências da Saúde Norte, Paredes, Portugal.
- 1993-1997** Ph.D. student with the project “Molecular Genetic Studies of Machado-Joseph Disease” at the Centre for Research in Neuroscience, McGill University, Montréal, under the supervision of Prof. Guy Rouleau. Co-supervision with Prof. Jorge Sequeiros, University of Porto.
- 01-08 1993** Ph.D. student with the project “Molecular Genetic Studies of Machado-Joseph Disease”, at the INSERM-U12/ “Unité de Recherches sur les Handicaps Génétiques de l’Enfant”, Hopital Necker-Enfants Malades, Paris, under the supervision of Profs. Arnold Munnich and Judith Melki. Co-supervision with Prof. Jorge Sequeiros, University of Porto.
- 1991-1992** Research trainee at the Biophysics Laboratory of the ICBAS and the Centro de Citologia Experimental, University of Porto, working at the project “Transthyretin and Amyloidogenesis: a Biophysical Approach”, supervised by Prof. Ana Margarida Damas.

Languages:

Native language: Portuguese. Fluent in spoken and written English, French and Spanish. Fair understanding of written Italian.

Research interests:

Main scientific areas of research: Neurogenetics; Molecular Neuropathology
 My major scientific contributions have been towards the mapping and cloning of the spinocerebellar ataxia type 3/Machado-Joseph disease (SCA3/MJD) causative gene, the study of genotype-phenotype correlations in this and other inherited neurological diseases, the identification of the normal cellular function of the protein ataxin-3 (a deubiquitylase), and its potential links to pathogenesis, as well as the development of transgenic mouse and *C. elegans* models of SCA3/MJD, useful for mechanistic studies but also for therapeutic drug discovery and development. This has led to an

interest in studying specific cellular processes such as protein regulation by the ubiquitin-proteasome system in the nervous system. Recently, my team has contributed actively to the identification of drugs with important therapeutic effects in animal models of SCA3/MJD, through candidate testing and unbiased screening approaches.

I have also been involved in the identification of causative genes in patients with several other neurodegenerative and neurodevelopmental disorders, and in the development and characterization of animal models for the study of these disorders.

Participation in funded research projects:

As Principal Investigator:

1. *Dissecting the mechanism of action of TUDCA as a therapeutic for SCA3.* Pioneer SCA Translational Grant - National Ataxia Foundation (2022) (PI)
2. *Development of over-inhibition of cortical circuits in Down syndrome.* ERA-NET NEURON -Transnational Research Projects on Neurodevelopmental Disorders (FCT). PI of Portuguese Team: Patrícia Maciel (Jan 2022-Dec 2024) (<https://www.neuron-eranet.eu/projects/DevInDS/>)
3. *Nuclear ataxin-3 protein-protein interactions as therapeutic targets in Machado-Joseph disease.* Fundação para a Ciência e Tecnologia (NAPPIT-MJD; PTDC/MED-NEU/29056/2017). (2018-2021; extended until July 2022)
4. *Modulation of neuronal proteostasis by serotonin: impact on neurodegeneration.* Fundação para a Ciência e Tecnologia (NEUROPROTEOSMOD; PTDC/MED-OUT/31987/2017). (2018-2021; extended until July 2022) (co-PI)
5. *Studying the effect of the molecular tweezer CLR01 in a mouse model of SCA3.* National Ataxia Foundation (2020) (co-PI)
6. *Testing the therapeutic potential of mesenchymal stem cells and their secretome in an animal model of spinocerebellar ataxia type 3.* Pioneer SCA Translational Grant - National Ataxia Foundation (2017)
7. *Role of glial cells in the neurodegenerative process in Machado-Joseph disease.* Fundação para a Ciência e Tecnologia (PTDC/NEU-NMC/3648/2014). (2016-2018; extended to 2020)
8. *Proteostasis as a link between longevity pathways and neurodegenerative diseases.* Fundação para a Ciência e Tecnologia (PTDC/NEU-BEN/0125/2012). (2012-2015)
9. *Pharmacologic therapy for Machado-Joseph disease: from a C. elegans drug screen to a mouse model validation.* AtaxiaUK (2012-2013)

10. *RTTSEQ: Whole exome sequencing in patients with Rett syndrome-like disorders.* ESGI Transnational Access program, Seventh Framework Programme (FP7/2007-2013) grant agreement no. 262055. (2011-2012)
11. *Screening of therapeutic compounds in a C. elegans model of Machado-Joseph disease.* Fundação para a Ciência e Tecnologia (PTDC/SAU-GMG/112617/2009). (2011-2013)
12. *Ataxin-3: gain and loss of function in Machado-Joseph disease.* Fundação para a Ciência e Tecnologia (PTDC/SAU-GMG/101572/2008) (2010-2012)
13. *Identification of compounds that modulate ataxin-3 aggregation and neurological dysfunction in a C. elegans model of Machado-Joseph disease.* National Ataxia Foundation (U.S.A.) (2010)
14. *Idiopathic mental retardation: evaluation of a CGH microarray strategy for genetic diagnosis.* Fundação para a Ciência e Tecnologia (PIC/IC/83026/2007) (2009-2011)
15. *Clinical and Genetic study of X-linked mental retardation (XLMR) in Portugal: validation of a gene panel for diagnosis.* Fundação para a Ciência e Tecnologia (PIC/IC/83013/2007) (2009-2011)
16. *Therapeutic strategies for Machado-Joseph disease: study in a mouse model.* Fundação para a Ciência e Tecnologia (PTDC /SAU-GMG/64076/2006). (2008-2010)
17. *Role of Neuroinflammation in the pathogenesis and progression of Machado-Joseph disease: study of a mouse model.* Ataxia MJD Research Project (U.S.A.) (2007-2009)
18. *Study of the involvement of the molecular chaperones and the ubiquitin-proteasome system in Machado-Joseph disease.* Fundação para a Ciência e Tecnologia (POCTI/SAU-MMO/60412/2004). (2005-2008)
19. *Clinical, Epidemiologic and Genetic study of Rett syndrome in Portugal.* Fundação para a Ciência e Tecnologia (POCTI/SAU-MGI/41416/2001). (2003-2006)
20. *Animal models for the study of Machado-Joseph disease.* Fundação para a Ciência e Tecnologia (POCTI/SAU-MGI/34759/99). (2001-2005)
21. *Genetic Analyses of Multiple Sclerosis in Europeans (GAMES).* Pan-European collaborative study funded by the Wellcome Trust. (2000-2002)
22. *Molecular Genetic Analysis of the Machado-Joseph disease gene and protein product.* FLAD (Projecto 582-99). (Jul 1999 - Jul 2002)

23. *Machado-Joseph disease: a model for study in C. elegans*, National Ataxia Foundation (USA), (Jan-Dec 2000)

As a member of the research team:

1. *Intermittent fasting as a novel therapeutic strategy for SCAs*. National Ataxia Foundation (Research Seed Money). Principal Investigator: Andreia Teixeira-Castro (Mar 2021-Mar2022)
2. *Determining the Efficacy of NLX-112 in a Mouse Experimental Model of Cerebellar Ataxia*. Department of Defense (USA) Peer Reviewed Medical Research Program Discovery Award. Principal Investigator: Mark Varney (2019-2022); participation as co-investigator (team leader at the University of Minho)
3. *The cooperative study on prevention and treatment of neurological disorders by medicinal plants*. Sino-Portuguese Programme for Cooperation in Science & Technology - Fundação para a Ciência e Tecnologia and Ministry of Science and Technology - China. Principal Investigators: Alberto Dias and Wang Qiong (2017-2018)
4. *Whole-exome sequencing of discordant and concordant affected sib pairs in spinocerebellar ataxia type 3 (SCA3): a tool to identify novel modifier genes and highlight disrupted molecular pathways*. Fundação para a Ciência e Tecnologia (PTDC/DTP-PIC/2638/2014). Principal Investigator: Manuela Lima (2016-2018)
5. *Determinants of neuron-specific pathogenesis: study in a C. elegans model of Machado Joseph Disease*. Fundação para a Ciência e Tecnologia (EXPL/BIM-MEC/0239/2012). Principal Investigator: Andreia Teixeira-Castro (2013-2014)
6. *Regulation by phosphorylation of ataxin-3, the mutated protein in Machado Joseph Disease*. Fundação para a Ciência e Tecnologia (PTDC/ SAU-NMC/110602/2009). Principal Investigator: Ana Luísa Carvalho (2011-2013)
7. *Transcriptional variation of the ATXN3 gene as modulator of the clinical heterogeneity in Machado-Joseph disease (MJD)*. Fundação para a Ciência e Tecnologia (PIC/IC/83074/2007). Principal Investigator: Manuela Lima (2009-2011)
8. *High prevalence pathologies in the Azores: genetic and biochemical markers*. Direcção regional de Ciência e Tecnologia (Açores) IBBA R&D Projects - 2008 (M2.1.2/F/026/2008). Principal Investigator: Manuela Lima
9. *Molecular determinants of ataxin-3 aggregation and toxicity in Machado-Joseph disease*. Fundação para a Ciência e Tecnologia (POCTI/SAU-MMO/60156/2004). Principal Investigator: Ana Luísa Carvalho (2005-2008)

10. *Crystal structure determination of normal and expanded ataxin 3: Analysis of the structural determinants implicated in Machado-Joseph disease.* **Fundação para a Ciência e Tecnologia (POCTI/SAU-MGI/47550/2002).** Principal Investigator: Sandra Macedo Ribeiro (2003- 2006)
11. *Genetic study of Migraine.* **Fundação para a Ciência e Tecnologia (POCTI/SAU-MGI/34390/99).** Principal Investigator: José M. Pereira Monteiro (2001- 2004)
12. *Modifiers of selective tissue iron overload and damage.* **Fundação para a Ciência e Tecnologia (POCTI/SAU-MGI/33485/99).** Principal Investigator: Manuela Santos (2001- 2003)
13. *Study of the transmission of the Machado-Joseph disease dynamic mutation by molecular analysis of germline in carriers.* **Portuguese Ministry of Health.** Principal Investigator: José Manuel Fidalgo de Matos (Oct 1999 - Oct 2001)
14. *Genetic study of migraine.* **Portuguese Ministry of Health. Principal Investigator: José M. Pereira Monteiro (Oct 1999 - Oct 2001).** Project awarded an additional research grant by the Portuguese Headache Society.
15. *Genetics of Dominant Ataxias and Hereditary Spastic Paraplegias.* **JNICT (PRAXIS/P/ SAU/13226/1998).** Principal Investigator: Isabel Silveira (Feb 1999 - Jan 2001).
16. *Retrospective study of hereditary risk factors in children with stroke.* **Portuguese Ministry of Health.** Principal Investigator: Maria do Sameiro Barreirinho (Oct 1999 - Oct 2001)
17. *Genetics of Machado-Joseph Disease and other inherited ataxias.* **JNICT (PRAXIS/SAU/ P/SAU/84/96).** Principal Investigator: Jorge Sequeiros (Jul 1997 - Jun 1999).
18. *Programme for Predictive Testing and Genetic Counseling of Machado-Joseph Disease.* **JNICT/Comissão de Fomento e Investigação em Cuidados de Saúde (PECS/P/SAU/50/95).** Principal Investigator: Jorge Sequeiros (Jan 96 - Dec 1998).
19. *Search for a genetic marker and gene mapping of Machado-Joseph disease.* **STRIDE, STRDA/C/SAU/300/92.** Principal Investigator: Jorge Sequeiros (Mar 1993 - Feb 1995).

Other funding - support to Innovation and Technology Transfer

1. **01/SAICT/2019** “*New Chromene Derivatives for Cancer Treatment*” (SynCroTher). National Agency for Innovation (ANI), Portugal. Total investment: 49 997,35€ (Team member)
2. **17/SI/2015** “*Citalopram or escitalopram, pharmaceutically acceptable salts thereof for use in the treatment of neurodegenerative diseases*”. (POCI-01-0145-FEDER-036327) National Agency for Innovation (ANI), Portugal. Total investment: 96.983,85€ (Project coordinator)

Publications:

Articles

1. Fu JM, Satterstrom FK, Peng M, Brand H, Collins RL, Dong S, Klei L, Wamsley B, Stevens CR, Cusick C, Babadi M, Banks E, Collins B, Dodge S, Gabriel SB, Gauthier L, Lee SK, Liang L, Ljungdahl A, Mahjani B, Sloofman L, Smirnov A, Barbosa M, Betancur C, Brusco A, Chung BHY, Cook EH, Cuccaro ML, Domenici E, Ferrero GB, Gargus JJ, Herman GE, Hertz-Picciotto I, MACIEL P, Manoach DS, Passos-Bueno MR, Persico AM, Renieri A, Sutcliffe JS, Tassone F, Trabetti E, Campos G, Chan MCY, Fallerini C, Giorgio E, Girard AC, Hansen-Kiss E, Lee SL, Lintas C, Ludena Y, Nguyen R, Pavinato L, Pericak-Vance M, Pessah I, Riberi E, Schmidt R, Smith M, Souza CIC, Trajkova S, Wang JYT, Yu MHC, Cutler DJ, De Rubeis S, Buxbaum JD, Daly MJ, Devlin B, Roeder K, Sanders SJ, Talkowski ME. “*Rare coding variation illuminates the allelic architecture, risk genes, cellular expression patterns, and phenotypic context of autism*”. **Nature Genetics**, 54(9):1320-1331, 2022. doi: 10.1038/s41588-022-01104-0 (PMID: 35982160) IF= 31.33
2. Correia J, Duarte-Silva S, Salgado A, MACIEL P. “*Cell-based therapeutic strategies for treatment of spinocerebellar ataxias: an update*”. **Neural Regeneration Research** 18(6):1203-1212, 2022. IF= 6.058
3. Campos AB, Duarte-Silva S, Coimbra B, Campos J, Monteiro-Fernandes D, Fernandes B, Teixeira-Castro A, Ambrósio AF, MACIEL P. “*Microglia depletion does not impact disease progression of disease in a mouse model of spinocerebellar ataxia type 3*”. **Cells**, 11(13), 2022. doi: 10.3390/cells11132022 (PMID: 35805106) IF=7.666
4. Mayoral-Palarz KJ*, Neves-Carvalho A*, MACIEL P, Khodakhah K. *Cerebellar Neuronal Dysfunction Accompanies Early Motor Symptoms in Spinocerebellar Ataxia Type 3*. **Disease Models and Mechanisms**, 15(8):dmm049514, 2022. doi: 10.1242/dmm.049514. (PMID: 35660856) IF=5.758
5. Costa MD, MACIEL P. “*Modifier pathways in Polyglutamine (PolyQ) diseases: from genetic screens to drug targets*”. (Review) **Cellular and Molecular Life Sciences**, 3;79(5):274, 2022. doi: 10.1007/s00018-022-04280-8. (PMID: 35503478) IF= 9.261

6. Jalles A, Vieira C, Pereira-Sousa J, Vilasboas-Campos D, Mota AF, Vasconcelos S, Ferreira-Lomba B, Costa MD, Da Silva JD, MACIEL P, Teixeira-Castro A. “*Aripiprazole Offsets Mutant ATXN3-Induced Motor Dysfunction by Targeting Dopamine D2 and Serotonin 1A and 2A Receptors in C. elegans*”. **Biomedicines**,10(2):370, 2022. doi: 10.3390/biomedicines10020370. (PMID: 35203579) IF=4.757
7. Campos AB*, Duarte-Silva S*, Fernandes B, Pereira das Neves S, Marques F, Teixeira-Castro A, Neves-Carvalho A, Monteiro-Fernandes D, Portugal CC, Socodato R, Summavielle T, Ambrósio AF, Relvas JB, MACIEL P. “*Functional, morphological, and transcriptomic profiling of microglia in a mouse model of Machado-Joseph disease*”. **Biomedicines**, 10(2):237, 2022. doi: 10.3390/biomedicines10020237. (PMID: 35203447). IF=4.757
8. Raposo M, Bettencourt C, Vieira Melo AR, Ferreira AF, Alonso I, Silva P, Vasconcelos J, Kay T, Saraiva-Pereira ML, Costa MD, Vilasboas-Campos D, Bettencourt BF, Bruges-Armas J, Houlden H, Heutink P, Bannach Jardim L, Sequeiros J, MACIEL P, Lima M. “*Novel Machado-Joseph disease-modifying genes and pathways identified by whole-exome sequencing*”. **Neurobiology of Disease**, 162:105578, 2022. doi: 10.1016/j.nbd.2021.105578. (PMID: 34871736) IF=5.996
9. Neves-Carvalho A*, Pinheiro B*, Correia J*, Pires J, Teixeira F, Silva N, Lima R, Monteiro S, Silva N, Soares-Cunha C, Cravinho Serra S, Duarte-Silva S, Teixeira-Castro A, Salgado A#, MACIEL P#. “*Pre-clinical assessment of mesenchymal stem cell-based therapies in spinocerebellar ataxia type 3*”. **Biomedicines**, 9(12):1754, 2021. doi: 10.3390/biomedicines9121754. (PMID: 34944570) IF=4.757
10. Da Silva JD, Costa MD, Almeida B, Lopes F, MACIEL P, Teixeira-Castro A. “*A novel GNB1 mutation causes global developmental delay with intellectual disability and behavioral disorders*”. **Frontiers in Neurology**, 2:735549, 2021. doi: 10.3389/fneur.2021.735549. (PMID: 34646230) IF=4.003
11. Pereira-Sousa J, Ferreira-Lomba B, Bellver-Sanchis A , Vilasboas-Campos D, Fernandes JH, Costa MD, Varney MA, Newman-Tancredi A, MACIEL P, Teixeira-Castro A. “*Identification of the 5-HT_{1A} serotonin receptor as a novel therapeutic target in a C. elegans model of Machado-Joseph disease*”. **Neurobiology of Disease**, 152:105278, 2021. doi: 10.1016/j.nbd.2021.105278. (PMID: 33516872) IF=5.996
12. Teixeira VH, MACIEL P, Costa V. “*LeaDing The Way In the Nervous System: Lipid Droplets As New Players in Health and Disease*”. **BBA Mol Cell Lipids**, 1866(1):158820, 2021. (Review) doi: 10.1016/j.bbalip.2020.158820 (PMID: 33010453) IF=4.698

13. Pohl F, Goua M, Bermano G, Yates K, Russell W, MACIEL P, Kong Thoo Lin P. "Impact of Rapeseed Pomace (RSP) extract on markers of oxidative stress and DNA damage in human SH-SY5Y cells". *Journal of Food Biochemistry*, 45(2):e13592, 2021. doi: 10.1111/jfbc.13592. (PMID: 33349958) IF=2.720
14. Neves-Carvalho A, Duarte-Silva S, Teixeira-Castro A, MACIEL P. "Polyglutamine Spinocerebellar Ataxias: emerging therapeutic targets". (Review) *Expert Opinion on Therapeutic Targets*, 24(11):1099-1119, 2020. doi: 10.1080/14728222.2020.1827394 (PMID: 32962458) IF=6.902
15. Vilasboas-Campos D, Costa MD, Teixeira-Castro A, Rios R, Silva FG, Bessa C, Dias ACP*, MACIEL P*. "Hyptis suaveolens, Hyptis pectinata and Hyptis marrubioides leaf extracts induce antioxidant enzymes and provide neuroprotection in Caenorhabditis elegans models of neurodegenerative diseases". *Free Radical Biology & Medicine*, 20:S0891-5849(20)31292-2, 2020. doi: 10.1016/j.freeradbiomed.2020.10.018. (PMID: 33096249) IF=7.376
16. Vilasboas-Campos D, Costa MD, Teixeira-Castro A, Rios R, Silva FG, Aierken A, Zhang X, Bessa C, Dias ACP*, MACIEL P*. "Data on the effects of Hyptis spp. and Lycium spp. plant extracts in C. elegans models of genetically determined neurodegenerative diseases". *Data in Brief*, 33:106598, 2020. doi: 10.1016/j.dib.2020.106598. (PMID: 33318982) IF=0.970
17. Seabra CM*, Aneichyk T*, Erdin S, Tai DJC, De Esch C, Razaz P, An Y, Manavalan P, Ragavendran A, Stortchevoi A, Clemer A, Young J, MACIEL P, Talkowski ME, Gusella JF. "Functional genomic consequences of MBD5 knockdown in mouse brain and CRISPR-derived neurons". *Molecular Autism*, 11(1):45, 2020. doi: 10.1186/s13229-020-00354-1. (PMID: 32503625) IF=5.509
18. Costa MC, Radzwion M, McLoughlin HS, Ashraf NS, Fischer S, Weerasinghe SV, Omary MB, Shakkottai VG, MACIEL P, Paulson HL, Öz G. "In vivo molecular signatures of cerebellar neuroaxonal and oligodendrocyte pathology in spinocerebellar ataxia type 3". *Movement Disorders*, 35(10):1774-1786, 2020. doi: 10.1002/mds.28140. (PMID: 32621646) IF=8.679.
19. Oliveira-Pinto S, Pontes O, Lopes D, Sampaio-Marques B, Costa MD, Louçano J, Carvalho L, MACIEL P, Ludovico P, Baltazar F, Proença F, Costa M. "Anticancer potential of novel functionalized chromeno[2,3-b]pyridines for breast cancer treatment". *Bioorganic Chemistry*, 100:103942, 2020. doi: 10.1016/j.bioorg.2020.103942. (PMID: 32450388) IF= 5.275.
20. Satterstrom FK, Kosmicki JA, Wang J, Breen MS, De Rubeis S, An JY, Peng M, Collins R, Grove J, Klei L, Stevens C, Reichert J, Mulhern MS, Artomov M, Gerges S, Sheppard B, Xu X, Bhaduri A, Norman U, Brand H, Schwartz G, Nguyen R, Guerrero EE, Dias C; Autism Sequencing Consortium*, iPSYCH-Broad Consortium; Betancur C, Cook EH, Gallagher L, Gill M, Sutcliffe JS, Thurm A, Zwick ME, Børglum AD, State MW, Cicek AE, Talkowski ME, Cutler DJ, Devlin B, Sanders SJ, Roeder K, Daly MJ, Buxbaum JD. *Includes MACIEL P. "Large-

Scale Exome Sequencing Study Implicates Both Developmental and Functional Changes in the Neurobiology of Autism". *Cell*, 180(3):568-584, e23, 2020. doi: 0.1016/j.cell.2019.12.036. IF=38.637.

21. Mondanelli G, Coletti A, Greco FA, Pallotta MT, Orabona C, Iacono A, Belladonna ML, Albini E, Panfili E, Fallarino F, Gargaro M, Manni G, Matino D, Carvalho A, Cunha C, **MACIEL P**, Di Filippo M, Gaetani L, Bianchi R, Vacca C, Iamandii IM, Proietti E, Boscia F, Annunziato L, Peppelenbosch M, Puccetti P, Calabresi P, Macchiarulo A, Santambrogio L, Volpi C, Grohmann U. "Positive allosteric modulation of indoleamine 2,3-dioxygenase 1 restrains neuroinflammation". **PNAS**, 117(7):3848-3857, 2020. doi: 10.1073/pnas.1918215117. IF=12.291.
22. Chakraborty A, Tapryal N, Venkova T, Mitra J, Vasquez V, Sarker AH, Duarte-Silva S, Huai W, Ashizawa T, Ghosh G, **MACIEL P**, Sarkar PS, Hegde ML, Chen X, Hazra TK. "Deficiency in classical non-homologous end-joining-mediated repair of transcribed genes is linked to SCA3 pathogenesis". **PNAS**, 117(14):8154-8165, 2020. doi: 10.1073/pnas.1917280117. IF=12.291
23. Guerra-Gomes S, Cunha-Garcia D, Marques Nascimento DS, Duarte-Silva S, Loureiro-Campos E, Morais Sardinha V, Viana JF, Sousa N, **MACIEL P**, Pinto L, Oliveira JF. "IP3R2 null mice display a normal acquisition of somatic and neurological development milestones". **European Journal of Neuroscience**, 2020. doi: 10.1111/ejn.14724. (PMID: 32166822) IF=3.386
24. Da Silva J, Oliveira S, Pereira-Sousa J, Teixeira-Castro A, Costa MD, **MACIEL P**. "Loss of *egli-1*, the *Caenorhabditis elegans* orthologue of a downstream target of SMN, leads to abnormalities in sensorimotor integration". **Molecular Neurobiology**, 57(3):1553-1569, 2020. doi: 10.1007/s12035-019-01833-0. IF=5.996.
25. Da Silva JD*, Teixeira-Castro A*, **MACIEL P**. "From Pathogenesis to Novel Therapeutics for Spinocerebellar Ataxia Type 3: Evading Potholes on the Way to Translation". **Neurotherapeutics**, 16(4):1009-1031, 2019. doi: 10.1007/s13311-019-00798-1. IF= 5.552.
26. Pohl F*, Teixeira-Castro A*, Costa MD, Lindsay V, Fiúza-Fernandes J, Goua M, Bermano G, Russell W, **MACIEL P**[#], Kong Thoo Lin P[#]. "GST-4-dependent suppression of neurodegeneration in *C. elegans* models of Parkinson's and Machado-Joseph disease by rapeseed pomace extract supplementation". **Frontiers in Neuroscience**, 13:1091, 2019. #shared senior authorship. doi: 10.3389/fnins.2019.01091. IF=3.649.
27. Lopes F*, Torres F*, Soares G, Barbosa M, Silva J, Duque F, Rocha M, Sá J, Oliveira G, Sá MJ, Temudo T, Sousa S, Marques C, Lopes S, Gomes C, Barros G, Jorge A, Rocha F, Martins C, Sandra Mesquita S, Loureiro S, Cardoso EM, Cálix MJ, Dias A, Martins C, Mota CR, Antunes D, Dupont J, Figueiredo S, Figueiroa S, Gama-de-Sousa S, Cruz S, Sampaio A, Eijk P, Weiss MM, Yklstra B,

Rendeiro P, Tavares P, Reis-Lima M, Pinto-Basto J, Fortuna AM, MACIEL P. “*Genomic imbalances defining novel intellectual disability associated loci*”. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, 5;14(1):164, 2019. doi: 10.1186/s13023-019-1135-0. IF=3.607.

28. Lopes F*, Torres F*, Soares G, van Karnebeek CD, Martins C, Antunes D, Silva J, Muttucomaroe L, Botelho LF, Sousa S, Rendeiro P, Tavares P, Van Esch H, Rajcan-Separovic E, MACIEL P. “*The role of AKT3 copy number changes in brain abnormalities and neurodevelopmental disorders: four new cases and literature review*”. **Frontiers in Genetics**,10:58, 2019. doi: 10.3389/fgene.2019.00058. IF=4.151.
29. Esteves S*, Oliveira S*, Duarte-Silva S, Cunha-Garcia D, Teixeira-Castro A#, MACIEL P#. “*Preclinical evidence supporting early initiation of citalopram treatment in Machado-Joseph disease*”. **Molecular Neurobiology**, 56(5):3626-3637, 2019. doi: 10.1007/s12035-018-1332-1. IF= 5.076.
30. Ashraf NS, Duarte-Silva S, Shaw ED, MACIEL P, Paulson HL, Teixeira-Castro A, Costa MC. “*Citalopram reduces aggregation of ATXN3 in a YAC transgenic mouse model of Machado-Joseph disease*”. **Molecular Neurobiology**, 56(5):3690-3701, 2019. doi: 10.1007/s12035-018-1331-2. IF= 5.076.
31. Mendes MO*, Rosa AI*, Carvalho AN, Nunes MJ, Dionísio P, Rodrigues E, Costa D, Duarte-Silva S, MACIEL P, Rodrigues CMP, Gama MJ, Castro-Caldas M. “*Neurotoxic effects of MPTP on mouse cerebral cortex: modulation of neuroinflammation as a neuroprotective strategy*”. **Molecular and Cellular Neuroscience**, 96:1-9, 2019. doi: 10.1016/j.mcn.2019.01.003. IF=3.312.
32. Barbosa M, Joshi RS, Garg P, Martin-Trujillo A, Patel N, Jadhav B, Watson CT, Gibson W, Chetnik K, Tessereau C, Mei H, De Rubeis S, Reichert J, Lopes F, Vissers LELM, Kleefstra T, Grice DE, Edelmann L, Soares G, MACIEL P, Brunner HG, Buxbaum JD, Gelb BD, Sharp AJ. “*Identification of rare de novo epigenetic variations in congenital disorders*”. **Nature Communications**, 25;9(1):2064, 2018. doi: 10.1038/s41467-018-04540-x. IF=12.124
33. Rosa AI*, Duarte-Silva S*, Silva-Fernandes A, Nunes MJ, Carvalho AN, Rodrigues E, Gama MJ, Rodrigues CMP, MACIEL P, Castro-Caldas M. “*Tauroursodeoxycholic acid improves motor symptoms in a mouse model of Parkinson’s disease*”. **Molecular Neurobiology**, 55(12):9139-9155, 2018. doi: 10.1007/s12035-018-1062-4. IF=5.076.
34. Duarte-Silva S, Neves-Carvalho A, Soares-Cunha C, Silva JM, Teixeira-Castro A, Vieira R, Silva-Fernandes A, MACIEL P. “*Neuroprotective effects of creatine in the CMVMJD135 mouse model of Spinocerebellar Ataxia Type 3*”. **Movement Disorders**, 33(5):815-826, 2018. doi: 10.1002/mds.27292. IF=8.324.

35. Torres F, Lopes F, MACIEL P. "A27045: *Relevance of copy number variation to human genetic disease (version 2.0)*". **eLS**, 2018 (Essential for Life Sciences - formerly Encyclopedia of Life Sciences). <https://doi.org/10.1002/9780470015902.a0020226.pub2>
36. Lopes F*, Torres F*, Lynch SA, Jorge A, Sousa S, Silva J, Rendeiro P, Tavares P, Fortuna AM, MACIEL P. "The contribution of 7q33 copy number variations for intellectual disability". **Neurogenetics**, 19(1):27-40, 2018. doi: 10.1007/s10048-017-0533-5. IF=3.09.
37. Pohl F, Goua M, Bermano G, Russell WR, Scobbie L, MACIEL P, Kong Thoo Lin P. "Revalorisation of rapeseed pomace extracts: an in vitro study into its antioxidant and DNA protective properties". **Food Chemistry**, 239:323-332, 2018. doi: 10.1016/j.foodchem.2017.06.129. IF=4.052.
38. Lopes F, Soares G, Gonçalves-Rocha M, Pinto-Basto J, MACIEL P. "Whole gene deletion of EBF3 supporting haploinsufficiency of this gene as a mechanism of neurodevelopmental disease". **Frontiers in Genetics**, 8:143, 2017. doi: 10.3389/fgene.2017.00143. IF=3.789.
39. Esteves S, Duarte-Silva S and MACIEL P. "Discovery of therapeutic approaches for polyglutamine diseases: a summary of recent efforts". Review. **Medicinal Research Reviews**, 37(4):860-906, 2017. doi: 10.1002/med.21425. IF= 9.135.
40. Lim ET, Uddin M, De Rubeis S, Chan Y, Kamumbu AS, Zhang X, D'Gama AM, Kim S, Hill RS, Goldberg AP, Poultney C, Minshew NJ, Kushima I, Aleksic B, Ozaki N, Parellada M, Arango C, Penzol MJ, Carracedo A, Kolevzon A, Hultman CM, Weiss LA, Fromer M, Chiocchetti AG, Freitag CM, Autism Sequencing Consortium*, Church GM, Scherer SW, Buxbaum JD, Walsh CA. *Includes MACIEL P. "Rates, Distribution, and Implications of Post-zygotic Mosaic Mutations in Autism Spectrum Disorder". **Nature Neuroscience**, 20(9):1217-1224, 2017. IF= 16.724.
41. Seabra CM, Szoko N, Erdin S, Ragavendran A, Stortchevoi A, MACIEL P, Lundberg K, Schlatzer D, Smith J, Talkowski ME, Gusella JF, Natowicz MR. "A Novel Microduplication of ARID1B: Clinical, Genetic and Proteomic Findings". **American Journal of Medical Genetics A**, 173(9):2478-2484, 2017. doi: 10.1002/ajmg.a.38327. IF= 2.082.
42. Rodríguez-Cueto C, Hernández-Gálvez M, Hillard CJ, MACIEL P, Valdeolivas S, Ramos JA, Gómez-Ruiz M, Fernández-Ruiz J. "Altered striatal endocannabinoid signaling in a transgenic mouse model of spinocerebellar ataxia type-3". **PLoS One**, 12(4):e0176521, 2017. doi: 10.1371/journal.pone.0176521. IF=3.05.
43. Rodríguez-Cueto C, Hernández-Gálvez M, Hillard CJ, MACIEL P, García-García L, Valdeolivas S, Pozo MA, Ramos JA, Gómez-Ruiz M, Fernández-Ruiz J. "Dysregulation of the endocannabinoid signaling system in the cerebellum and

brainstem in a transgenic mouse model for spinocerebellar ataxia type-3". **Neuroscience**, 339:191-209, 2016. doi: 10.1016/j.neuroscience.2016.09.046. IF=3.31.

44. Lopes F*, Barbosa M*, Ameer A, Soares G, de Sá J, Dias AI, Oliveira G, Cabral P, Temudo T, Calado E, Cruz IF, Vieira JP, Oliveira R, Esteves S, Sauer S, Jonasson I, Syvänen AC, Gyllensten U, Pinto D, MACIEL P. "*Identification of novel genetic causes of Rett syndrome-like phenotypes*". **Journal of Medical Genetics**, 53(3):190-9, 2016. doi: 10.1136/jmedgenet-2015-103568. IF=5.65 (Cover and Featured Article of the month).
45. Torres F, Barbosa M, MACIEL P. "*Recurrent copy number variations as risk factors for neurodevelopmental disorders: critical overview and analysis of clinical implications*". **Journal of Medical Genetics**, 53(2):73-90, 2016. doi: 10.1136/jmedgenet-2015-103366. IF=5.65.
46. Duarte-Silva S, Silva-Fernandes A, Neves-Carvalho A, Soares-Cunha C, Teixeira-Castro A, MACIEL P. "*Combined therapy with m-TOR-dependent and -independent autophagy inducers causes neurotoxicity in a mouse model of Machado-Joseph disease*". **Neuroscience**, 313:162-73, 2016. doi: 10.1016/j.neuroscience.2015.11.030. IF=3.23.
47. Teixeira-Castro A*, Jalles A*, Esteves S*, Kang S, da Silva Santos L, Silva-Fernandes A, Neto MF, Brielmann RM, Bessa C, Duarte-Silva S, Miranda A, Oliveira S, Neves-Carvalho A, Bessa J, Summavielle T, Silverman RB, Oliveira P, Morimoto RI, MACIEL P. "*Serotonergic signalling suppresses ataxin 3 aggregation and neurotoxicity in animal models of Machado-Joseph disease*". **Brain**, 138(Pt 11):3221-37, 2015. doi: 10.1093/brain/awv262. IF= 10.103.
48. Esteves S, Duarte-Silva S, Naia L, Neves-Carvalho A, Teixeira-Castro A, Rego AC, Silva-Fernandes A, MACIEL P. "*Limited effect of chronic valproic acid treatment in a mouse model of Machado-Joseph disease*". **PLOS One**, 10(10):e0141610, 2015. doi: 10.1371/journal.pone.0141610. IF=3.06.
49. Mesquita AR, Belsky J, Li Z, Baptista J, Carvalho-Correia E, MACIEL P, Soares I. "*Institutionalization and indiscriminate social behavior: Differential-susceptibility versus diathesis-stress models for the 5-HTTLPR and BDNF genotypes*". **Physiology & Behavior**, 152(Pt A):85-91, 2015. doi: 10.1016/j.physbeh.2015.09.015. IF=2.98.
50. Vieira JP*, Lopes F*, Silva-Fernandes A, Sousa MV, Moura S, Sousa S, Costa BM, Barbosa M, Ylstra B, Temudo T, Lourenço T, MACIEL P. "*Variant Rett syndrome in a girl with a pericentric X-chromosome inversion leading to epigenetic changes and overexpression of the MECP2 gene*". **International Journal of Developmental Neurosciences**, 46:82-7, 2015. doi: 10.1016/j.ijdevneu.2015.07.010. IF=2.38.

51. Raposo M, Bettencourt C, MACIEL P, Gao F, Ramos A, Kazachkova N, Vasconcelos J, Kay T, Rodrigues AJ, Bettencourt B, Bruges-Armas J, Geschwind D, Coppola G, Lima M. "Novel candidate blood-based transcriptional biomarkers of Machado-Joseph disease (MJD/SCA3)". *Movement Disorders*, 30(7):968-75, 2015. doi: 10.1002/mds.26238. IF= 6.01.
52. Neves-Carvalho A, Logarinho E, Freitas A, Duarte-Silva S, Costa MC, Silva-Fernandes A, Martins M, Serra SC, Lopes AT, Paulson HL, Heutink P, Relvas JB, MACIEL P. "Dominant negative effect of polyglutamine expansion perturbs normal function of ataxin-3 in neuronal cells". *Human Molecular Genetics*, 24(1):100-17, 2015. doi: 10.1093/hmg/ddu422. IF= 5.98.
53. Chatterjee A, Saha S, Chakraborty A, Silva-Fernandes A, Mandal SM, Neves-Carvalho A, Liu Y, Pandita RK, Hegde ML, Hegde PM, Boldogh I, Ashizawa T, Koeppe AH, Pandita TK, MACIEL P, Sarkar P, Hazra TK. "The Role of the Mammalian DNA End-processing Enzyme Polynucleotide Kinase 3'-Phosphatase in Spinocerebellar Ataxia Type 3 Pathogenesis". *PLoS Genetics*, 11(1):e1004749, 2015. doi: 10.1371/journal.pgen.1004749. IF=7.53.
54. Gao R, Liu Y, Silva-Fernandes A, Fang X, Paulucci-Holthauzen A, Chatterjee A, Zhang HL, Matsuura T, Choudhary S, Ashizawa T, Koeppe AH, MACIEL P, Hazra TK, Sarkar PS. "Inactivation of PNKP by mutant ATXN3 triggers apoptosis by activating the DNA damage-response pathway in SCA3". *PLoS Genetics*, 11(1):e1004834, 2015. doi: 10.1371/journal.pgen.1004834. IF=7.53.
55. Adegbola A, Musante L, Callewaert B, MACIEL P, Hu H, Isidor B, Picker-Minh S, Le Caignec C, Delle Chiaie B, Vanakker O, Menten B, Dheedene A, Bockaert N, Roelens F, Decaestecker K, Silva J, Soares G, Lopes F, Najmabadi H, Kahrizi K, Cox GF, Angus SP, Staropoli JF, Fischer U, Suckow V, Bartsch O, Chess A, Ropers HH, Wienker TF, Hübner C, Kaindl AM, Kalscheuer VM. "Redefining the MED13L syndrome". *European Journal of Human Genetics*, 23(10):1308-17, 2015. doi: 10.1038/ejhg.2015.26. IF= 4.58.
56. Ramos A, Kazachkova N, Silva F, MACIEL P, Silva-Fernandes A, Duarte-Silva S, Santos C, Lima M. "Differential mtDNA damage patterns in a transgenic mouse model of Machado-Joseph disease (MJD/SCA3)". *Journal of Molecular Neuroscience*, 55(2):449-53, 2015. doi: 10.1007/s12031-014-0360-1. IF=2.35.
57. Duarte-Silva S, Neves-Carvalho A, Soares-Cunha C, Teixeira-Castro A, Oliveira P, Silva-Fernandes A, MACIEL P. "Lithium chloride therapy fails to improve motor function in a transgenic mouse model of Machado-Joseph disease". *The Cerebellum*, 13(6):713-27, 2014. doi: 10.1007/s12311-014-0589-9. IF=3.28.
58. Silva-Fernandes A*, Duarte-Silva S*, Neves-Carvalho A, Amorim M, Soares-Cunha C, Oliveira P, Thirstrup K, Teixeira-Castro A, MACIEL P. "Chronic treatment with 17-DMAG improves balance and coordination in a new mouse model of Machado-Joseph disease". *Neurotherapeutics*, 11(2):433-449, 2014. doi: 10.1007/s13311-013-0255-9. IF=5.054.

59. Wen J*, Lopes F*, Soares G, Farrell SA, Nelson C, Qiao Y, Martell S, Badukke C, Bessa C, Ylstra B, Lewis S, Isoherranen N, MACIEL P[#], Rajcan-Separovic E[#]. “*Phenotypic and functional consequences of haploinsufficiency of genes from exocyst and retinoic acid pathway due to a recurrent microdeletion of 2p13.2.*”. *Authors contributed equally to the work; #Authors share senior authorship. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, 8(1):100, 2013. doi: 10.1186/1750-1172-8-100. IF=3.958.
60. Santen GW, Aten E, Vulto-van Silfhout AT, Pottinger C, van Bon BW, van Minderhout IJ, Snowdowne R, van der Lans CA, Boogaard M, Linszen MM, Vijfhuizen L, van der Wielen MJ, Vollebregt MJ; the Coffin-Siris consortium, Breuning MH, Kriek M, van Haeringen A, den Dunnen JT, Hoischen A, Clayton-Smith J, de Vries BB, Hennekam RC, van Belzen MJ, Almureikhi M, Baban A, Barbosa M, Ben-Omran T, Berry K, Bigoni S, Boute O, Brueton L, van der Burgt I, Canham N, Chandler KE, Chrzanowska K, Collins AL, de Toni T, Dean J, den Hollander NS, Flore LA, Fryer A, Gardham A, Graham JM Jr, Harrison V, Horn D, Jongmans MC, Josifova D, Kant SG, Kapoor S, Kingston H, Kini U, Kleefstra T, Krajewska-Walasek M, Kramer N, Maas SM, MACIEL P, Mancini GM, Maystadt I, McKee S, Milunsky JM, Nampoothiri S, Newbury-Ecob R, Nikkel SM, Parker MJ, Pérez-Jurado LA, Robertson SP, Rooryck C, Shears D, Silengo M, Singh A, Smigiel R, Soares G, Splitt M, Stewart H, Sweeney E, Tassabehji M, Tuysuz B, van Eerde AM, Vincent-Delorme C, Wilson LC, Yesil G. “*Coffin-Siris syndrome and the BAF-complex: genotype-phenotype study in 63 patients*”. **Human Mutation**, 34(11):1519-28, 2013. doi: 10.1002/humu.22394. IF=5.05.
61. Bessa C, MACIEL P, Rodrigues AJ. “*Using C. elegans to decipher the cellular and molecular mechanisms underlying neurodevelopmental disorders*”. Review. **Molecular Neurobiology**, 48(3):465-89, 2013. doi: 10.1007/s12035-013-8434-6. IF= 5.286.
62. Kazachkova N, Raposo M, Montiel R, Cymbron T, Bettencourt C, Silva-Fernandes A, Silva S, MACIEL P, Lima M. “*Patterns of mitochondrial DNA damage in blood and brain tissues of a transgenic mouse model of Machado-Joseph disease*”. **Neurodegenerative Diseases**, 11(4):206-14, 2013. doi: 10.1159/000339207. IF= 3.454.
63. Baptista MS, Duarte CB and MACIEL P. “*Role of the ubiquitin-proteasome system in nervous system function and disease: using C. elegans as a dissecting tool*”. Review. **Cellular and Molecular Life Sciences**, 69(16):2691-715, 2012. doi: 10.1007/s00018-012-0946-0. IF=6.57.
64. Bettencourt C, Raposo M, Kazachkova N, Santos C, Kay T, Vasconcelos J, MACIEL P, Donis KC, Saraiva-Pereira ML, Jardim LB, Sequeiros J, Lima M. “*Sequence Analysis of 5' Regulatory Regions of the Machado-Joseph Disease Gene (ATXN3)*”. **The Cerebellum**, 11(4):1045-50, 2012. doi: 10.1007/s12311-012-0373-7. IF=3.207.

65. Carvalho A, Cunha C, Almeida AJ, Osório NS, Saraiva M, Teixeira-Coelho M, Pedreiro S, Torrado E, Domingues N, Gomes-Alves AG, Marques A, Lacerda JF, da Silva MG, Gomes M, Pinto AC, Torres F, Rendeiro P, Tavares P, Di Ianni M, Medeiros R, Heutink P, Bracci PM, Conde L, Ludovico P, Pedrosa J, MACIEL P, Pitzurra L, Aversa F, Marques H, Paiva A, Skibola CF, Romani L, Castro AG, Rodrigues F. “*The rs5743836 polymorphism in TLR9 confers a population-based increased risk of non-Hodgkin lymphoma*”. *Genes and Immunity*, 13(2):197-201, 2012. doi: 10.1038/gene.2011.59. IF= 4.367.
66. Teixeira-Castro A, Ailion M, Jalles A, Brignull HR, Vilaça JL, Dias N, Rodrigues P, Oliveira JF, Neves-Carvalho A, Morimoto RI, MACIEL P. “*Neuron-specific proteotoxicity of mutant ataxin-3 in C. elegans: rescue by the DAF-16 and HSF1 pathways*”. *Human Molecular Genetics*, 20(15):2996-3009, 2011. doi: 10.1093/hmg/ddr203. IF=7.636.
67. Bettencourt C, Raposo M, Kazachkova N, Cymbron T, Santos C, Kay T, Vasconcelos J, MACIEL P, Donis KC, Saraiva-Pereira ML, Jardim LB, Sequeiros J, Lima M. “*The APOE ε2 allele increases the risk of earlier age at onset in Machado-Joseph disease*”. *Archives of Neurology*, 68(12):1580-3, 2011. doi: 10.1001/archneurol.2011.636. IF=7.58.
68. Rodrigues AJ, Neves-Carvalho A, Teixeira-Castro A, Rokka A, Corthals G, Logarinho E, MACIEL P. “*Absence of ataxin-3 leads to enhanced stress response in C. elegans*”. *PLoS One*, 19;6(4):e18512, 2011. doi: 10.1371/journal.pone.0018512. IF=4.092.
69. Temudo T, Santos M, Ramos E, Dias K, Vieira JP, Moreira A, Calado E, Carrilho I, Oliveira G, Levy A, Barbot C, Fonseca M, Cabral A, Cabral P, Monteiro J, Borges L, Gomes R, Mira G, Pereira AS, Santos M, Fernandes A, Epplen JT, Sequeiros J, MACIEL P. “*Rett syndrome with and without detected MECP2 mutations: An attempt to redefine phenotypes*”. *Brain & Development*, 33(1):69-76, 2011. doi: 10.1016/j.braindev.2010.01.004. IF=2.119.
70. Silva-Fernandes A, Sousa N, Oliveira P and MACIEL P. “*Motor and behavioural abnormalities associated with persistent spontaneous epilepsy in the FVB/N mouse strain*”. *Scandinavian Journal of Laboratory Animal Science*, 37(3):213-222, 2010. IF=0.231.
71. Santos M, Summavielle T, Teixeira-Castro A, Silva-Fernandes A, Duarte-Silva S, Marques F, Martins L, Dierssen M, Oliveira P, Sousa N and MACIEL P. “*Monoamine deficits in the brain of methyl-CpG binding protein 2 null mice suggest the involvement of the cerebral cortex in early stages of Rett syndrome*”. *Neuroscience*, 170(2):453-67, 2010. doi: 10.1016/j.neuroscience.2010.07.010. IF=3.215.
72. Rodrigues AJ*, do Carmo Costa M*, Silva TL, Ferreira D, Bajanca F, Logarinho E, MACIEL P. “*Absence of ataxin-3 leads to cytoskeletal disorganization and*

increased cell death". *Biochimica et Biophysica Acta*, 1803(10):1154-1163, 2010. doi: 10.1016/j.bbamcr.2010.07.004. IF=4.733.

73. do Carmo Costa M, Bajanca F, Rodrigues AJ, Tomé RJ, Corthals G, Macedo-Ribeiro S, Paulson HL, Logarinho E, MACIEL P. "Ataxin-3 plays a role in mouse myogenic differentiation through regulation of integrin subunit levels". *PLoS One*, 23;5(7):e11728, 2010. doi: 10.1371/journal.pone.0011728. IF=4.411.
74. Silva-Fernandes A*, Costa MC*, Duarte-Silva S*, Oliveira P, Botelho CM, Martins L, Mariz JA, Ferreira T, Ribeiro F, Correia-Neves M, Costa C, MACIEL P. "Motor uncoordination and neuropathology in a transgenic mouse model of Machado-Joseph disease lacking intranuclear inclusions and ataxin-3 cleavage products". *Neurobiology of Disease*, 40(1):163-176, 2010. doi: 10.1016/j.nbd.2010.05.021. IF=5.121.
75. Pinho T, Silva-Fernandes A, Bousbaa H, MACIEL P. "Mutational analysis of MSX1 and PAX9 genes in Portuguese families with maxillary lateral incisor agenesis". *European Journal of Orthodontics*, 32(5):582-8, 2010. doi: 10.1093/ejo/cjp155. IF=0.932.
76. Pinho T, MACIEL P, Lemos C, Sousa A. "Familial aggregation of maxillary lateral incisor agenesis". *Journal of Dental Research*, 89(6):621-5, 2010. doi: 10.1177/0022034510364486. IF=3.773.
77. Bettencourt MC, Santos C, Montiel R, Kay T, Vasconcelos J, MACIEL P, Lima M. "The (CAG)*n* tract of Machado-Joseph Disease gene (ATXN3): a comparison between DNA and mRNA in patients and controls". *European Journal of Human Genetics*, 18(5):621-3, 2010. doi: 10.1038/ejhg.2009.215. IF=4.380.
78. Bettencourt C, Santos C, Montiel R, Costa MC, Cruz-Morales P, Santos LR, Simões N, Kay T, Vasconcelos J, MACIEL P, Lima M. "Increased transcript diversity: novel splicing variants of Machado-Joseph disease gene (ATXN3)". *Neurogenetics*, 11(2):193-202, 2010. doi: 10.1007/s10048-009-0216-y. IF=3.488.
79. Prior C, Nunes A, Rios M, Sequeiros J, MACIEL P, Gomes L, Temudo T. "Nutrition and gastrointestinal disorders in Rett syndrome: importance of early intervention". (Spanish) *Anales de Pediatría (Barcelona, Spain)*, 72(3):191-8, 2010. doi: 10.1016/j.anpedi.2009.02.007. IF=0.570.
80. Rodrigues AJ, Neves-Carvalho A, Ferro A, Rokka A, Corthals G, Logarinho E, MACIEL P. "ATX-3, CDC-48 and UBXN-5: a new trimolecular complex in *Caenorhabditis elegans*". *Biochemical and Biophysical Research Communications*, 386(4):575-81, 2009. doi: 10.1016/j.bbrc.2009.06.092. IF=2.548.

81. Pinho T, MACIEL P, Pollmann C. “Developmental disturbances associated with agenesis of the permanent maxillary lateral incisor”. **British Dentistry Journal**, 207(12):E25, 2009. doi: 10.1038/sj.bdj.2009.961.
82. Macedo-Ribeiro S, Cortes L, MACIEL P, Carvalho AL. “Nucleocytoplasmic shuttling activity of ataxin-3”. **PLoS One**, 4(6):e5834, 2009. doi: 10.1371/journal.pone.0005834. IF=4.351.
83. Temudo T, Rios M, Prior C, Carrilho I, Santos M, MACIEL P, Sequeiros J, Fonseca M, Monteiro J, Cabral P, Vieira JP, Ormazabal A, Artuch R. “Evaluation of CSF neurotransmitters and folate in 25 patients with Rett disorder and effects of treatment”. **Brain & Development**, 31(1):46-51, 2009. doi: 10.1016/j.braindev.2008.05.003. IF=1.743.
84. Santos M, Temudo T, Kay T, Carrilho I, Medeira A, Cabral H, Gomes R, Lourenço MT, Venâncio M, Calado E, Moreira A, Oliveira G, MACIEL P. “Mutations in the MECP2 gene are not a major cause of Rett syndrome-like or related neurodevelopmental phenotype in male patients”. **Journal of Child Neurology**, 24(1):49-55, 2009. doi: 10.1177/0883073808321043. IF=1.592.
85. Ferro A, Castro MJ, Lemos C, Santos M, Sousa A, Pereira-Monteiro J, Sequeiros J, MACIEL P. “The C677T polymorphism in MTHFR is not associated with migraine in Portugal”. **Disease Markers**, 25(2):107-13, 2008. doi: 10.1155/2008/178679. IF=2.303.
86. Temudo T, Ramos E, Dias K, Barbot C, Vieira JP, Moreira A, Calado E, Carrilho I, Oliveira G, Levy A, Fonseca M, Cabral A, Cabral P, Monteiro JP, Borges L, Gomes R, Santos M, Sequeiros J, MACIEL P. “Movement disorders in Rett syndrome: an analysis of 60 patients with detected MECP2 mutation and correlation with mutation type”. **Movement Disorders**, 23(10):1384-90, 2008. doi: 10.1002/mds.22115. IF=3.898.
87. Santos M, Yan J, Temudo T, Oliveira G, Vieira JP, Fen J, Sommer S, MACIEL P. “Analysis of highly conserved regions of the 3'UTR of MECP2 gene in patients with clinical diagnosis of Rett syndrome and other disorders associated with mental retardation”. **Disease Markers**, 24(6):319-24, 2008. doi: 10.1155/2008/738401. IF=2.303.
88. Temudo T, Freitas P, Sequeiros J, MACIEL P, Oliveira G. “Atypical stereotypies and vocal tics in Rett syndrome: an illustrative case”. **Movement Disorders**, 23(4):622-4, 2008. doi: 10.1002/mds.21939. IF=3.898.
89. Carvalho A, Santos M, MACIEL P, Rodrigues F. “The T-1237C polymorphism of TLR9 gene is not associated with multiple sclerosis in the Portuguese population”. **Multiple sclerosis**, 14(4):550-2, 2008. IF=3.312.

90. Bettencourt C, Fialho RN, Santos C, Montiel R, Bruges-Armas J, MACIEL P, Lima M. “Segregation distortion of wild-type alleles at the Machado-Joseph disease locus: a study in normal families from the Azores islands (Portugal)”. **Journal of Human Genetics**, 53 (4):333-339, 2008. doi: 10.1007/s10038-008-0261-7. IF=2.431.
91. Temudo T, MACIEL P, Sequeiros J. “Abnormal movements in Rett Syndrome are present before the regression period: a case report”. **Movement Disorders**, 22(15):2284-7, 2007. doi: 10.1002/mds.21744. IF=3.207.
92. Ferro A, Carvalho AL, Teixeira-Castro A, Almeida C, Tomé RJ, Cortes L, Rodrigues AJ, Logarinho E, Sequeiros J, Macedo-Ribeiro S, MACIEL P. “NEDD8: a new ataxin-3 interactor”. **Biochimica et Biophysica Acta - Molecular Cell Research**, 1773(11):1619-27, 2007. doi: 10.1016/j.bbamcr.2007.07.012. IF=4.374.
93. Mesquita AR, Pêgo JM, Summavielle T, MACIEL P, Almeida OF, Sousa N. “Neurodevelopment milestone abnormalities in rats exposed to stress in early life”. **Neuroscience**, 147(4):1022-33, 2007. doi: 10.1016/j.neuroscience.2007.04.007. IF=3.352.
94. Carvalho A, Marques A, MACIEL P, Rodrigues F. “Study of disease-relevant polymorphisms in the TLR4 and TLR9 genes: a novel method applied to the analysis of the Portuguese population”. **Molecular and Cellular Probes**, 21(4):316-20, 2007. doi: 10.1016/j.mcp.2007.03.005. IF=2.364.
95. Venâncio M, Santos M, Pereira SA, MACIEL P, Saraiva JM. “An explanation for another familial case of Rett syndrome: maternal germline mosaicism”. **European Journal of Human Genetics**, 15(8):902-4, 2007. doi: 10.1038/sj.ejhg.5201835. IF=4.003.
96. Coutinho AM, Oliveira G, Katz C, Feng J, Yan J, Yang C, Marques C, Ataíde A, Miguel TS, Borges L, Almeida J, Correia C, Currais A, Bento C, Mota-Vieira L, Temudo T, Santos M, MACIEL P, Sommer SS and Vicente AM. “MECP2 coding sequence and 3'UTR variation in 172 unrelated autistic patients”. **American Journal of Medical Genetics Part B Neuropsychiatric Genetics**. 144B(4):475-83, 2007. doi: 10.1002/ajmg.b.30490. IF=4.463.
97. Temudo T, Oliveira P, Santos M, Dias K, Vieira J, Moreira A, Calado E, Carrilho I, Oliveira G, Levy A, Barbot C, Fonseca M, Cabral A, Dias A, Cabral P, Monteiro J, Borges L, Gomes R, Barbosa C, Mira G, Eusébio F, Santos M, Sequeiros J, MACIEL P. “Stereotypies in Rett syndrome: analysis of 83 patients with and without MECP2 mutations”. **Neurology**, 68(15):1183-7, 2007. doi: 10.1212/01.wnl.0000259086.34769.78. IF=6.014.
98. Rodrigues AJ, Coppola G, Santos C, Costa MC, Ailion M, Sequeiros J, Geschwind DH, MACIEL P. “Functional genomics and biochemical characterization of the

C. elegans orthologue of the Machado-Joseph disease protein ataxin-3". **FASEB Journal**, 21(4):1126-36, 2007. doi: 10.1096/fj.06-7002com. IF=6.791.

99. Santos M, Silva-Fernandes A, Oliveira P, Sousa N and MACIEL P. "Evidence for abnormal early development in a mouse model of Rett syndrome". **Genes, Brain & Behavior**, 6(3): 277-286, 2007. doi: 10.1111/j.1601-183X.2006.00258.x. IF=3.533.
100. The GAMES collaborative group (Portugal 1: Santos M and MACIEL P). "Linkage disequilibrium screening for multiple sclerosis implicates *JAG1* and *POU2AF1* as susceptibility genes in Europeans". **Journal of Neuroimmunology**, 179(1-2):108-16, 2006. doi: 10.1016/j.jneuroim.2006.06.003. IF=2.880.
101. Costa MC, Teixeira-Castro A, Constante M, Magalhães M, Magalhães P, Cerqueira J, Vale J, Passão V, Barbosa C, Robalo C, Coutinho P, Barros J, Santos MM, Sequeiros J, MACIEL P. "Exclusion of mutations in the *PRNP*, *JPH3*, *TBP*, *ATN1*, *CREBBP*, *POU3F2* and *FTL* genes as a cause of disease in Portuguese patients with a Huntington-like phenotype.". **Journal of Human Genetics**, 51(8):645-651, 2006. doi: 10.1007/s10038-006-0001-9. IF=2.205.
102. Burwick RM, Ramsay PP, Haines JL, Hauser SL, Oksenberg JR, Pericak-Vance MA, Schmidt S, Compston A, Sawcer S, Cittadella R, Savettieri G, Quattrone A, Polman CH, Uitdehaag BM, Ziemann JN, Hawkins CP, Ollier WE, Weatherby S, Enzinger C, Fazekas F, Schmidt H, Schmidt R, Hillert J, Masterman T, Hogh P, Niino M, Kikuchi S, MACIEL P, Santos M, Rio ME, Kwiecinski H, Zakrzewska-Pniewska B, Evangelou N, Palace J, Barcellos LF. "APOE epsilon variation in multiple sclerosis susceptibility and disease severity: some answers". **Neurology**, 66(9):1373-83, 2006. doi: 10.1212/01.wnl.0000210531.19498.3f. IF=5.690.
103. Lima M, Costa MC, Montiel R, Ferro A, Santos C, Silva C, Bettencourt C, Sousa A, Sequeiros J, Coutinho P, MACIEL P. "Population genetics of wild-type CAG repeats in the Machado-Joseph disease gene in Portugal". **Human Heredity**, 60(3):156-163, 2006. doi: 10.1159/000090035. IF=2.051.
104. Costa MC, Magalhães P, Guimarães L, MACIEL P, Sequeiros J, Sousa A. "The CAG repeat at the Huntington disease gene in the Portuguese population: insights into its dynamics and to the origin of the mutation". **Journal of Human Genetics**, 51(3):189-95, 2006. doi: 10.1007/s10038-005-0343-8. IF=2.205.
105. Santos M, Coelho PA, MACIEL P. "Chromatin remodeling and neuronal function: exciting links". Review. **Genes, Brain & Behavior**, 5 Suppl 2:80-91, 2006. doi: 10.1111/j.1601-183X.2006.00227.x. IF=4.385.
106. Gales L, Cortes L, Almeida C, Melo CV, Costa MC, MACIEL P, Clarke DT, Damas AM, Macedo-Ribeiro S. "Towards a structural understanding of the

fibrillization pathway in Machado-Joseph's disease: trapping early oligomers of non-expanded ataxin-3". *Journal of Molecular Biology*, 353(3):642-54, 2005. doi: 10.1016/j.jmb.2005.08.061. IF=4.890.

107. Costa MC, Costa C, Silva AP, Evangelista P, Santos L, Ferro A, Sequeiros J, MACIEL P. "Nonsense mutation in *TITF1* in a Portuguese family with benign hereditary chorea". *Neurogenetics*, 6(4):209-15, 2005. doi: 10.1007/s10048-005-0013-1. IF=2.938.
108. Pinho T, Tavares P, MACIEL P, Pollmann C. "Developmental absence of maxillary lateral incisors in the Portuguese population". *European Journal of Orthodontics*, 27(5):443-9, 2005. doi: 10.1093/ejo/cji060. IF=0.651.
109. MACIEL P, Cruz VT, Constante M, Iniesta I, Costa MC, Gallati S, Sousa N, Sequeiros J, Coutinho P, Santos MM. "Neuroferritinopathy: missense mutation in *FTL* causing early-onset bilateral pallidal involvement". *Neurology*, 65:603-605, 2005. doi: 10.1212/01.wnl.0000178224.81169.c2. IF=5.065.
110. Shi J, Shibayama A, Liu Q, Nguyen VQ, Feng J, Santos M, Temudo T, MACIEL P, Sommer SS. "Detection of heterozygous deletions and duplications in the *MECP2* gene in Rett syndrome by Robust Dosage PCR (RD-PCR)". *Human Mutation*, 25 (5):505, 2005. doi: 10.1002/humu.9338. IF=6.473.
111. Costa MC, Gomes-da-Silva J, Miranda CJ, Sequeiros J, Santos MM, MACIEL P. "Genomic structure, promotor activity and developmental expression of the mouse homologue of the Machado-Joseph disease (MJD) gene". *Genomics*, 84(2):361-373, 2004. doi: 10.1016/j.ygeno.2004.02.012. IF=3.840.
112. Santos M, Costa MC, Rio ME, Sá MJ, Monteiro M, Valença A, Sá A, Dinis J, Figueiredo J, Bigotte de Almeida L, Valongueiro A, Coelho I, Matamá MT, Pinto-Basto J, Sequeiros J, MACIEL P. "Genotypes at the *APOE* and *SCA2* loci do not predict the course of multiple sclerosis in patients of Portuguese origin". *Multiple Sclerosis*, 10(2):153-157, 2004. doi: 10.1191/1352458504ms998oa. IF=2.849.
113. MACIEL P. "Genetics of Rett syndrome: unanswered questions". Review. *Rev Neurol*, 38:S20-25, 2004. IF=0.210.
114. Santos M, Pinto-Basto J, Rio ME, Sá MJ, Valença A, Sá A, Dinis J, Figueiredo J, Bigotte de Almeida L, Coelho I, Sawcer S, Setakis E, Compston A, Sequeiros J, MACIEL P. "A whole genome screen for association with multiple sclerosis in Portuguese patients". *Journal of Neuroimmunology*, 143(1-2):112-115, 2003. doi: 10.1016/j.jneuroim.2003.08.023. IF=3.054.
115. Alizadeh M, Babron MC, Birebent B, Matsuda F, Quelvennec E, Liblau R, Cournu-Rebeix I, Momigliano-Richiardi P, Sequeiros J, Yaouanq J, Genin E,

- Vasilescu A, Bougerie H, Trojano M, Martins Silva B, MACIEL P, Clerget-Darpoux F, Clanet M, Edan G, Fontaine B, Semana G. "Genetic interaction of CTLA-4 with HLA-DR15 in multiple sclerosis patients". Review. **Annals of Neurology**, 54(1):119-122, 2003. doi: 10.1002/ana.10617. IF=7.717.
116. Costa MC, Magalhães P, Ferreirinha F, Guimarães L, Januário C, Gaspar I, Loureiro L, Vale J, Garrett C, Regateiro F, Magalhães M, Sousa A, MACIEL P, Sequeiros J. "Molecular diagnosis of Huntington disease in Portugal: implications for genetic counselling and clinical practice". **European Journal of Human Genetics**, 11(11):872-878, 2003. doi: 10.1038/sj.ejhg.5201055. IF=3.669.
117. MACIEL P, Yan J, Feng J, Accurso F, Sommer S. "Single-tube method for determination of F508del genotype in the CFTR gene using bidirectional PCR amplification of specific alleles". **Biotechniques**, 34(3): 460-462, 2003. doi: 10.2144/03343bm01. IF=2.383.
118. Barreirinho S, Ferro A, Santos M, Costa E, Pinto-Basto J, Sousa A, Sequeiros J, MACIEL P, Barbot C, and Barbot J. "Inherited and acquired risk factors and their combined effects in pediatric stroke". **Pediatric Neurology**, 28(2): 134-138, 2003. doi: 10.1016/s0887-8994(02)00506-4. IF=1.243.
119. Temudo T, MACIEL P. "Rett's syndrome. Clinical features and advances in genetics". Review. **Revista de Neurologia**, 34(Suppl 1):S54-58, 2002. IF=0.289.
120. Costa MC, Sequeiros J, MACIEL P. "Identification of three novel polymorphisms in the MJD1 gene and study of their frequency in the Portuguese population". **Journal of Human Genetics**, 47 (4):205-207, 2002. doi: 10.1007/s100380200025. IF=1.971.
121. MACIEL P, Costa MC, Ferro A, Rousseau M, Santos CS, Gaspar C, Barros J, Rouleau GA, Coutinho P, Sequeiros J. "Improvement in the molecular diagnosis of Machado-Joseph disease". **Archives of Neurology**, 58(11):1821-1827, 2001. doi: 10.1001/archneur.58.11.1821. IF=4.053.
122. Gaspar C, Lopes-Cendes I, Hayes S, Goto J, Arvidsson K, Dias A, Silveira I, MACIEL P, Coutinho P, Lima M, Zhou YX, Soong BW, Watanabe M, Giunti P, Stevanin G, Riess O, Sasaki H, Hsieh M, Nicholson GA, Brunt E, Higgins JJ, Lauritzen M, Tranebjaerg L, Volpini V, Wood N, Ranum L, Tsuji S, Brice A, Sequeiros J, Rouleau GA. "Ancestral origins of the Machado-Joseph disease mutation: a worldwide haplotype study". **American Journal of Human Genetics**, 68(2):523-8, 2001. doi: 10.1086/318184. IF=10.351.
123. Ichikawa Y, Goto J, Hattori M, Toyoda A, Ishii K, Jeong SY, Hashida H, Masuda N, Ogata K, Kasai F, Hirai M, MACIEL P, Rouleau GA, Sakaki Y, Kanazawa I. "The genomic structure and expression of MJD, the Machado-

Joseph disease gene". *Journal of Human Genetics*, 46(7):413-22, 2001. doi: 10.1007/s100380170060. IF=1.685.

124. Silveira I, Alonso I, Guimarães L, Mendonça P, Santos C, MACIEL P, Fidalgo De Matos JM, Costa M, Barbot C, Tuna A, Barros J, Jardim L, Coutinho P, Sequeiros J. "High germinal instability of the (CTG)_n at the SCA8 locus of both expanded and normal alleles". *American Journal of Human Genetics*, 66(3):830-40, 2000. doi: 10.1086/302827. IF=10.351.
125. MACIEL P, Gaspar C, Guimarães L, Goto J, Lopes-Cendes I, Hayes S, Arvidsson K, Dias A, Sequeiros J, Sousa A, Rouleau GA. "Study of three intragenic polymorphisms in the Machado-Joseph disease gene (MJD1) in relation to genetic instability of the expanded (CAG)_n tract. *European Journal Human Genetics*, 7(2):147-156, 1999. doi: 10.1038/sj.ejhg.5200264. IF=2.554.
126. Sequeiros J, MACIEL P, Taborda F, Lêdo S, Rocha JC, Lopes A, Reto F, Fortuna AM, Rousseau M, Fleming M, Coutinho P, Rouleau GA, Jorge CS. "Prenatal diagnosis of Machado-Joseph disease by direct mutation analysis". *Prenatal Diagnosis*, 18(6):611-617, 1998. IF=1.906
127. Silveira I, Coutinho P, MACIEL P, Gaspar C, Hayes S, Dias A, Guimarães J, Loureiro L, Sequeiros J, Rouleau GA. "Analysis of SCA1, DRPLA, MJD, SCA2, and SCA6 CAG repeats in 48 Portuguese ataxia families". *American Journal of Medical Genetics*, 81(2):134-138, 1998. doi: 10.1002/(sici)1096-8628(19980328)81:2<134::aid-ajmg3>3.0.co;2-w. IF=2.301.
128. Xie YG, Rochefort D, Brais B, Howard H, Han FY, Gou LP, MACIEL P, The BT, Larsson C, Rouleau GA. "Restriction map of a YAC and cosmid contig encompassing the oculopharyngeal muscular dystrophy candidate region on chromosome 14q11.2-q13". *Genomics*, 52(2):201-204, 1998. doi: 10.1006/geno.1998.5421. IF=3.489.
129. Maciel P, Lopes-Cendes I, Kish S, Sequeiros J, Rouleau GA. "Mosaicism of the CAG repeat in CNS tissue in relation to age at death in Spinocerebellar Ataxia Type 1 and Machado-Joseph Disease patients". *American Journal of Human Genetics*, 60(4):993-996, 1997. IF=10.244.
130. Goto J, Watanabe M, Ichikawa Y, Yee SB, Ihara N, Endo K, Igarashi S, Takiyama Y, Gaspar C, MACIEL P, Tsuji S, Rouleau GA, Kanazawa I. "Machado-Joseph disease gene products carrying different carboxyl termini". Review. *Neuroscience Research*, 28(4):373-377, 1997. doi: 10.1016/s0168-0102(97)00056-4. IF=1.523.
131. DeStefano AL, Cupples LA, MACIEL P, Gaspar C, Radvany J, Dawson DM, Sudarsky L, Corwin L, Coutinho P, MacLeod P. "A familial factor independent of CAG repeat length influences age at onset of Machado-Joseph Disease". *American Journal of Human Genetics*, 59(1):119-127, 1996. IF=9.366.

132. Lopes-Cendes I*, MACIEL P*, Kish S, Gaspar C, Robitaille Y, Clark HB, Koeppe AH, Nance M, Schut L, Silveira I, Coutinho P, Sequeiros J, Rouleau GA. "Somatic mosaicism in the central nervous system in spinocerebellar ataxia type 1 and Machado-Joseph disease.". **Annals of Neurology**, 40(2):199-206, 1996. *Both authors contributed equally to this work. doi: 10.1002/ana.410400211. IF=8.715.
133. Gaspar C, Lopes-Cendes I, DeStefano AL, MACIEL P, Silveira I, Coutinho P, MacLeod P, Sequeiros J, Farrer LA, Rouleau GA. "*Linkage disequilibrium analysis in Machado-Joseph disease patients of different ethnic origins*". **Human Genetics**, 98(5):620-4, 1996. doi: 10.1007/s004390050270. IF=2.455.
134. Lopes-Cendes I, Silveira I, MACIEL P, Gaspar C, Radvany J, Chitayat D, Babul R, Stewart J, Dolliver M, Robitaille Y, Rouleau GA, Sequeiros J. "*Limits of clinical assessment in the accurate diagnosis of Machado-Joseph disease*". **Archives of Neurology**, 53(11):1168-1174, 1996. doi: 10.1001/archneur.1996.00550110120020. IF=3.778.
135. Turecki G, Alda M, Grof P, Martin R, Cavazzoni PA, Duffy A, MACIEL P, Rouleau GA. "*No association between chromosome-18 markers and lithium-responsive affective disorders*". **Psychiatry Research**, 63(1):17-23, 1996. doi: 10.1016/0165-1781(96)02864-8. IF=1.489.
136. Lindblad K, Lunkes A, MACIEL P, Stevanin G, Zander C, Klockgether T, Ratzlaff T, Brice A, Rouleau GA, Hudson T, Auburger G, Schalling M. "*Mutation detection in Machado-Joseph disease using repeat expansion detection*". **Molecular Medicine**, 2(1):77-85, 1996. IF=3.972.
137. Silveira I, Lopes-Cendes I, Kish S, MACIEL P, Gaspar C, Coutinho P, Botez MI, Teive H, Arruda W, Steiner CE, Pinto-Júnior W, Maciel JA, Jerin S, Sack G, Andermann E, Sudarsky L, Rosenberg R, MacLeod P, Chitayat D, Babul R, Sequeiros J, Rouleau GA. "*Frequency of spinocerebellar ataxia type 1, dentatorubropallidoluysian atrophy, and Machado-Joseph disease mutations in a large group of spinocerebellar ataxia patients*". **Neurology**, 46(1):214-218, 1996. doi: 10.1212/wnl.46.1.214. IF=4.612.
138. MACIEL P, Gaspar C, DeStefano AL, Silveira I, Coutinho P, Radvany J, Dawson DM, Sudarsky L, Guimarães J, Loureiro JE, Nezarati MM, Corwin LI, Lopes-Cendes I, Rooke K, Rosenberg R, MacLeod P, Farrer LA, Sequeiros J, Rouleau GA. "*Correlation between CAG repeat length and clinical features in Machado-Joseph Disease*". **American Journal of Human Genetics**, 57(1):54-61, 1995. IF=9.366.
139. DeStefano AL, Farrer LA, MACIEL P, Gaspar C, Rouleau GA, Coutinho P, Sequeiros J. "*Gender equality in Machado-Joseph disease*". **Nature Genetics**, 11(2):118-119, 1995. doi: 10.1038/ng1095-118b. IF=31.473.

140. Sequeiros J, Silveira I, MACIEL P, Coutinho P, Manaia A, Gaspar C, Burret P, Loureiro L, Guimarães J, Tanaka H, Takiyama Y, Sakamoto H, Nishizawa M, Nomura Y, Segawa M, Tsuji S, Melki J, Munnich A. “*Genetic linkage studies of Machado-Joseph disease with chromosome 14q STRPs in 16 Portuguese-Azorean kindreds*”. *Genomics*, 21(3):645-648, 1994. doi: 10.1006/geno.1994.1327. IF=3.666.

Book chapters

1. Duarte-Silva S and MACIEL P. “*Pharmacological Therapies for Machado-Joseph Disease*”. In: “**Polyglutamine Disorders**”, C. Nóbrega and L. Pereira de Almeida (eds.), *Advances in Experimental Medicine and Biology* 1049, Springer International Publishing AG, 2018. (ISBN 978-3-319-71778-4)
2. Rego AC, Teixeira-Castro, MACIEL P. “*Doenças de expansão de poliglutaminas - o paradigma das doenças de Huntington e de Machado-Joseph*”. In “**Neurociências**”, AC Rego, CR Oliveira, CJ Duarte (Eds), LIDEL, 2017. (ISBN: 978-972-757-693-7)
3. Duarte-Silva S, Jalles A and MACIEL P. “*Therapeutic strategies for polyQ diseases: from cellular and animal models to the clinic*”. In: “**Neuropathology: New Research**”, Nova Science Publishers, 2012. (ISBN 9781622575831)
4. Bessa C, Lopes F and MACIEL P. “*Molecular Genetics of Intellectual disability*”. In: “**Intellectual and Developmental Disabilities**”, INTECH, 2012. (ISBN 978-953-307-780-2)
5. Teixeira-Castro A, Dias N, Rodrigues P, Oliveira JF, Rodrigues NF, MACIEL P, Vilaça JL. “*An image processing application for quantification of protein aggregates in Caenorhabditis elegans*”. In: “**Advances in Intelligent and Soft Computing Series**”, Vol 93. Rocha, M.P.; Corchado, J.M.; Fdez Riverola, F.; Valencia, A. (Eds.) Springer-Verlag, 2011. (ISBN 978-3-642-19913-4)
6. Bettencourt C, Silva-Fernandes A, Montiel R, Santos C, MACIEL P and Lima M. “*Triplet repeats: features, dynamics and evolutionary mechanisms*”. In: “**Recent Advances in Molecular Biology and Evolution: Applications to Biological Anthropology**”, Santos C and Lima M (eds.), Research Signpost, Kerala, India, 2007. (ISBN 978-81-308-0198-8)
7. Sampaio-Marques B, Almeida B, MACIEL P and Ludovico P. “*Protein misfolding and cell death*”. In: “**Protein Misfolding in Biology and Disease**”, Tiago Outeiro (Ed.), Transworld Research Network, 2008. (ISBN 978-81-7895-345-8)
8. Lima M, Santos C, Bettencourt C and MACIEL P. “*Genetic testing for late-onset disorders: the experience of Machado-Joseph disease in the Azores Islands*”.

In: KLAUSEN P. R. (Ed.), *Trends in Birth Defects Research*, pp 83-94. Nova Science Publishers, Inc., New York, 2006. (ISBN 1600213987)

9. Temudo T, MACIEL P. "*Rett syndrome: Clinical features and advances in Genetics (Spanish)*". In "*Autismo Infantil*", Editor: Fernando Mulas. Viguera Editores, S.L., Barcelona, 2005. (ISBN 84-85424-52-2)

Citation Metrics:

Data obtained from the Web of Science website (<https://www.webofscience.com/wos/author/record/25229>). Note: Only articles from Web of Knowledge with citation data are included in the calculations.

Total Articles in Publication List:	148
Sum of the Times Cited:	4314
Average Citations per Article:	26.4
Average Citations per year:	136.5
h-index:	37
Last Updated:	01/03/2022

Intellectual property:

Patent Granted: **EP16715099.4** "*Citalopram or escitalopram, pharmaceutically acceptable salts thereof for use in the treatment of neurodegenerative diseases*" to the University of Minho (PM - Inventor).

Patent Pending: **EP20166501.5** "*Chromene-based compounds, methods and uses thereof*". Submitted by University of Minho (PM - Inventor). Date: March 27th 2020

Peer Review activities:

Ad-Hoc reviewer for >40 scientific journals, including: JAMA Neurology, Human Molecular Genetics, Journal of Neuroscience, FASEB Journal, Annals of Neurology, Movement Disorders, Frontiers in Neurology, Frontiers in Neuroscience, Neurology:Genetics, Cerebellum, and Neurobiology of Disease and Scientific Reports, among others.

Associate Editor for Frontiers in Neuroscience (Neurodegeneration)

Evaluation panels:

Served as referee for grant and scholarship applications for national and international funding agencies: National Ataxia Foundation (USA), AtaxiaUK (UK), Motor Neurone Disease Association (UK), Action for A-T (USA), Telethon (Italy), Prinses Beatrix Fonds (Holland), Cyprus Research Promotion Foundation (Cyprus), Israel Science Foundation, NEURON ERA-NET (EU), German Federal Ministry for Education and Research (BMBF), National Centre for Research and Development (NCBR) (Poland), National Centre of Science and Technology Evaluation (Kazakhstan), Fundação para a Ciência e Tecnologia (Portugal), Gabinete de Apoio à Investigação, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra (Portugal).

Served as a member of the jury for Career Progression processes at: Universidade do Algarve, Universidade de Aveiro and Universidade do Porto (Portugal), Wayne State University (USA), University of Minnesota (USA) and Université Libre de Bruxelles (Belgium).

Served as Evaluator of new study cycles for the national agency for Higher Education Assessment and Accreditation Agency (A3ES).

Graduate student supervision:

Supervised 21 PhD students and 18 MSc students to thesis completion. Supervised 10 post-doctoral fellows. Organized > 20 post-graduation courses.

Ph.D. students:

1. Supervision of PhD student Daniela Raquel Cunha Garcia with the project *“The involvement of skeletal muscle in SCA3: contribution to disease, the potential for biomarker development and therapeutic targeting”* (ICVS, University of Minho)
2. Supervision of PhD student Jorge Humberto Esperança Fernandes with the project *“To Eat or to seek: the dynamics between autophagy and food sensing mechanisms”* (ICVS, University of Minho)
3. Supervision of PhD student Daniela Vilas Boas da Silva Campos with the project *“Chemogenomics screening for novel therapeutic target identification in a C. elegans model of Machado-Joseph disease”* (ICVS, University of Minho)
4. Supervision of PhD student Liliana Costa with the project *“Nuclear ATXN3 DUB physiological substrates: towards understanding their role in the context of Machado-Joseph Disease”* (ICVS, University of Minho)
5. Supervision of PhD student Daniela Monteiro Fernandes with the project *“Integration of behavior and neuronal physiology in a mouse model of Rett Syndrome: a particular focus on serotonergic system modulation”* (ICVS, University of Minho)
6. Supervision of PhD student Joana Correia with the project *“Correlating genotype and cellular phenotypes in iPSC-derived cells from patients with neurological and neuroendocrine disorders”* (ICVS, University of Minho)
7. Supervision of Ph.D. student Liliana Santos with the project *“Defining molecular determinants of neuron-specific pathogenesis of Machado-Joseph disease”*. (ICVS, University of Minho)
8. Supervision of Ph.D. student Ana Luísa Jales de Sousa with the project *“Analysis of intermediate ataxin-3 aggregation species as biomarkers and*

pathogenic entities in Machado-Joseph disease". (ICVS, University of Minho; suspended for health reasons)

9. Supervision of PhD student Ana Bela Campos with the project "*The role of aging-related microglia dysfunction in the neurodegenerative process of Machado-Joseph disease*"(ICVS, University of Minho; completed in 2022)
10. Supervision of M.D./Ph.D. student Jorge Diogo Cruz Ramos da Silva with the project "*Role of Stasimon in the development and disease of the motor system*". (ICVS, University of Minho and Columbia University Motor Neuron Center; completed in 2021)
11. Supervision of Ph.D. student Maria de Fátima e Costa Torres with the project "*Genomic approaches in idiopathic intellectual disability*". (ICVS, University of Minho and University of Porto; completed in 2019)
12. Supervision of Ph.D. student Fátima Lopes with the project "*Finding novel genes for intellectual disability by whole exome sequencing*". (ICVS, University of Minho; completed in 2017)
13. Co-Supervision of Ph.D. student Catarina Seabra with the project "*Discovering new pathways underlying ASD: chromatin remodeling and regulation of gene expression*". (Harvard Medical School/ ICVS, University of Minho; completed in 2017)
14. Supervision of Ph.D. student Sofia Esteves with the project "*Pre-clinical trials for Machado-Joseph disease: hypothesis-based and hypothesis-free therapeutic approaches*". (ICVS, University of Minho; completed in 2016)
15. Supervision of Ph.D. student Sara Silva with the project "*Therapeutic strategies for Machado-Joseph disease: study in a mouse model*". (ICVS, University of Minho, completed in 2015)
16. Supervision of Ph.D. student Andreia Carvalho with the project "*Identifying ataxin-3 substrates: a step towards understanding its physiological role*". (ICVS, University of Minho; completed in 2014)
17. Supervision of Ph.D. student Márcio Baptista with the project "*Functional genomics of the ubiquitin-proteasome system in C. elegans nervous system*". (ICVS, University of Minho and University of Coimbra; completed in 2014)
18. Co-supervision of Ph.D. student Maria de Belém Sampaio Marques with the project "*Yeast models of Machado-Joseph disease*". (ICVS, University of Minho) (ICVS, University of Minho; completed in 2012)
19. Supervision of Ph.D. student Andreia Cristiana Teixeira de Castro with the project "*Identification of modulators of pathological ataxin-3 misfolding and*

toxicity in animal models of Machado-Joseph disease". (ICVS, University of Minho; completed in 2011)

20. Co-supervision of Ph.D. student Maria da Conceição Félix Bettencourt with the project "*Machado-Joseph disease: from genetic variability to clinical heterogeneity*". (CIRN, University of the Azores; completed in 2010)
21. Supervision of Ph.D. student Anabela da Silva Fernandes with the project "*Characterization of a transgenic mouse model of Machado-Joseph disease*". (ICVS, University of Minho, completed in 2010)
22. Supervision of Ph.D. student Maria do Carmo Costa with the project "*Molecular Genetic analysis of the Mus musculus homologue of the Machado-Joseph disease gene*". (ICVS, University of Minho; completed in 2008)
23. Co-supervision of Ph.D. student Teresa Maria Pereira Padrão Temudo (M.D.) with the project "*Clinical and Genetic study of Rett syndrome in Portugal*". (ICBAS, University of Porto; completed in 2008)
24. Co-supervision of Ph.D. student Agostinho Carvalho with the project "*Susceptibility to systemic mycoses in immunodeficient patients: analysis of molecular factors*". (ICVS, University of Minho; completed in 2008)
25. Supervision of Ph.D. student Ana João Rodrigues with the project "*Cellular and physiologic changes associated to lack of Josephin: analysis of a C. elegans KO model*". (ICVS, University of Minho; completed in 2008)
26. Co-supervision of Ph.D. student Dina Ruano with the project "*Study of the molecular and genetic causes of schizophrenia: retinoid and thyroid hormones hypothesis*". (ICVS, University of Minho; completed in 2007)
27. Supervision of Ph.D. student Anabela da Conceição Pinto Ferro, with the project "*Identification of molecular interactors of ataxin-3*". (ICBAS, University of Porto; completed in 2007)
28. Supervision of Ph.D. student Mónica Santos with the project "*Study of the pathogenesis of Rett syndrome and of the role of the MECP2 protein in neuronal function*". (ICBAS, University of Porto; completed in 2007)
29. Supervision of Ph.D. student Claudia Sofia Ferreira e Lima dos Santos, with the project "*Molecular Genetics of Machado-Joseph disease: models for study in C. elegans*" (ICBAS, University of Porto; completed in 2005).

M.Sc. students and Other

1. Supervision of M.Sc. student Ana Catarina Coutinho Vilaça Ferreira with the project "*A comprehensive characterization of cerebellar pathology in an animal model of Spinocerebellar Ataxia Type 3*". (ICVS, University of Minho; completed in 2022)
2. Supervision of M.Sc. student Jorge Fernandes with the project "*Study of the neuroprotective activity of medicinal plants in Caenorhabditis elegans models of Alzheimer's Disease and Frontotemporal Dementia*". (ICVS, University of Minho; completed in 2021)
3. Supervision of M.Sc. student Daniela Garcia with the project "*Impact of astrocytic calcium suppression in the pathogenesis of Machado-Joseph disease*". (ICVS, University of Minho; completed in 2021)
4. Supervision of M.Sc. student Bruna Lomba with the project "*Therapeutic Impact of the Modulation of Serotonergic Signaling in Caenorhabditis elegans Models of Neurodegenerative Diseases*" (ICVS, University of Minho; completed in 2020)
5. Supervision of M.Sc. student Daniela Campos with the project "*Assessment of neuroprotective effects of medicinal plants*". (ICVS, University of Minho; completed in 2018)
6. Supervision of M.Sc. student Manuel José Gil Nogueira Ferreira with the project "*Analysis of transcriptomic data for inference of the function of the ATXN3 gene in neuronal cells*". (ICVS, University of Minho; completed in 2015)
7. Supervision of M.Sc. student Revina Ann Mary with the project "*Validation of neuronal inclusions as a biomarker for pre-clinical trials in a mouse model of Machado-Joseph disease*". (ICVS, University of Minho; completed in 2014)
8. Supervision of M.Sc. student Ana Marina Araújo Amorim with the project "*Neuropathologic study of a transgenic mouse model of Machado-Joseph disease*". (ICVS, University of Minho; completed in 2013)
9. Supervision of M.Sc. student Ana Maria Salgueiro Freitas with the project "*Effects of ataxin-3 loss and gain of function: characterization of neuronal cell lines overexpressing wild-type and mutant forms of mutant ataxin-3*". (ICVS, University of Minho; completed in 2013)
10. Co-Supervision of M.Sc. student Franziska Pohl with the project "*Searching for therapeutic strategies in a C. elegans model of Machado-Joseph disease*" (Robert Gordon University, Aberdeen; completed in 2013)
11. Supervision of M.Sc. student Ana Luísa Sousa with the project "*Screening of therapeutic compounds in a C. elegans model for Machado-Joseph disease pathogenesis*". (ICVS, University of Minho; completed in 2011)

12. Supervision of M.Sc. student Adriana Miranda with the project “*Screening of therapeutic compounds in a C. elegans model of Machado-Joseph disease: targeting mitochondria*”. (ICVS, University of Minho; completed in 2011)
13. Co-Supervision of M.Sc. student Diogo Ribeiro with the project “*Study of the W402X mutation: frequency of the lysosomal α -L-iduronidase variant in the Portuguese population and function analysis*”. (ICVS, University of Minho; completed in 2012)
14. Supervision of M.Sc. student Susana Sousa with the project “*Genetic study of mental retardation in Portugal: development of dosage detection methods for molecular diagnosis*”. (ICVS, University of Minho; completed in 2011)
15. Supervision of M.Sc. student Fátima Lopes with the project “*Genomic imbalances in patients with intellectual disability*”. (ICVS, University of Minho; completed in 2011)
16. Supervision of M.Sc. student Ana Sofia Lopes with the project “*Genetic study of intellectual disability in Portugal: two methodological approaches*”. (ICVS, University of Minho; completed in 2011)
17. Supervision of M.Sc. student Sara Silva with the project “*Insights into pathology and neurodegeneration features in a transgenic mouse model of Machado-Joseph disease*”. (ICVS, University of Minho; completed in May 2011)
18. Supervision of M.Sc. student Andreia Carvalho with the project “*Increased thermotolerance in the absence of ataxin-3 in C.elegans*”. (ICVS, University of Minho; completed in 2009)
19. Supervision of M.Sc. student Andreia Cristiana Castro with the project “*In vivo dynamics of ataxin-3 aggregation in Caenorhabditis elegans neurons*”. (ICVS, University of Minho; completed in 2007)
20. Supervision of graduate student Jorge Pinto Basto (M.D.) with the projects “*Retrospective study of genetic risk factors in patients with pediatric stroke*” and “*Genetics of multiple sclerosis*”. (2000- 2002)

Graduate Course Organization:

- “*Genetics of Intellectual Disability: an update*”, June 25-27th 2015, ICVS/ECS Univ of Minho, Braga, Portugal
- “*The nematode C. elegans: a model for biomedical research*”, July 8-10, 2013, ICVS/ECS Univ of Minho, Braga, Portugal

- *“Intellectual disability: from clinic to gene and back (3rd Edition)”*, July 4-8, 2013, ICVS/ECS Univ of Minho, Braga, Portugal
- *“Next-Generation sequencing: principles and applications”*, June 17-21, 2013, ICVS/ECS Univ of Minho, Braga, Portugal
- *“Mental retardation: from clinic to gene and back (2nd Edition)”*, July 4-8, 2011, ICVS/ECS Univ of Minho, Braga, Portugal
- *“Obesity and metabolic syndrome: an update”*, June 15-17, 2011, ICVS/ECS Univ of Minho, Braga, Portugal
- *“Methods of DNA analysis: state of the art (2nd edition)”*, April 11-21 2011, ICVS/ECS Univ of Minho, Braga, Portugal
- *“Methods of DNA analysis: state of the art”*, May 17-28 2010, ICVS/ECS Univ of Minho, Braga, Portugal
- *“Course on Laboratory Animal Science (4th edition)”*, September 1-12 2008, ICVS/ECS Univ of Minho, Braga, Portugal
- *“Course on Laboratory Animal Science (3rd edition)”*, September 3-14 2007, ICVS/ECS Univ of Minho, Braga, Portugal
- *“Course on Laboratory Animal Science (2nd edition)”*, September 4-15 2006, ICVS/ECS Univ of Minho, Braga, Portugal
- *“Mental retardation: from clinic to gene and back”* July 3-4 2006, ICVS/ECS Univ of Minho, Braga, Portugal
- *“Multiple Sclerosis: evaluation, management and rehabilitation of cognitive deficits”*, September 8-10 2005 ICVS/ECS Univ of Minho, Braga, Portugal
- *“Course on Laboratory Animal Science”*, August 30-September 10 2004 ICVS/ECS Univ of Minho, Braga, Portugal
- *“Genes and neurons”*, July 17-24 2004 ICVS/ECS Univ of Minho, Braga, Portugal
- *“Microarrays: Principles and applications in Medicine”*, May 24-27 2004 ICVS/ECS Univ of Minho, Braga, Portugal
- *“The nematode C. elegans: a model for teaching and research in Biology”*, February 25-27th 2004 ICVS/ECS Univ of Minho, Braga, Portugal
- *“Finding genes for human disease: from genetics to genomics”*, December 1-5 2003 IBMC-Univ of Porto, Portugal
- *“Human disease gene mapping”*, May 13-20 2002 IBMC-Univ of Porto, Portugal

- “*Human disease gene mapping*”, May 21-26 2001 IBMC-Univ of Porto, Portugal

- “*Genetic Epidemiology and its application to common diseases*”, June 17 to 24 1999 IBMC-Univ Porto, Portugal

Other activities:

2020-present Elected member of the General Council of the University of Minho.

2019-present Member of the Advisory Board of the European Joint Programme for Rare Diseases.

2019-present Member of the European Joint Programme for Rare Diseases - National Mirror Group (Portugal).

2018-present Member of the Expert Committee for a Scientific Agenda for Portugal 2020- 2030 (rapporteur for the theme “Precision Medicine and Biomarkers”), Portuguese Foundation for Science and Technology, Ministry of Science and Higher Education, Portugal.

2018-present Scientific advisor of NIH funded project “*Clinical trial readiness for spinocerebellar ataxias*”

2018-present Elected member of the School Council and Pedagogic Council of the School of Medicine, University of Minho.

2016-present Member of the Inter-Ministerial Committee for an Integrated Strategy for Rare Diseases (including the Portuguese Ministries of Health, Education, Social Security and Science and Higher Education)

Prizes:

2010 *Hervada International Prize for Biomedical Research* for the work “Genetic and pharmacologic modulation of the IIS and HSF-1 pathways rescues neuronal proteotoxicity in a *C. elegans* model of Machado-Joseph Disease”

2010 3rd Prize *CGC Genetics* for the work “Clinical and Genetic Study of Rett Syndrome in Portugal”

2008 Honorary Mention of *Amelia de Mello Prize* for research in Health Sciences, for the work “Clinical and Genetic Study of Rett Syndrome”

2003 SERONO Prize from the *Portuguese Society of Neurology* for the work on “Genetics of Multiple Sclerosis”

2001 Prize from *Fundação Calouste Gulbenkian* for the project “Animal models for the study of Machado-Joseph disease”

1998 Prize from the *Instituto de Genética Médica Jacinto de Magalhães* for the thesis dissertation “Molecular Genetics of Machado Joseph disease: contribution for the understanding of the phenotypic variability of the disease, and of the mitotic and meiotic instability of the mutation”.

1988 Prize by the *Junta de Freguesia do Bonfim* for the best graded student among several highschools in Porto.

1988 Selected by *Fundação Calouste Gulbenkian* to participate in the London International Youth Science Fortnight, with an essay on “Familial Amyloidotic Polyneuropathy: a Genetic Tracer of the Routes of the Portuguese”.