

Excelência europeia no tratamento das doenças lisossomais

Olga Azevedo é a coordenadora do Centro de Referência de Doenças Lisossomais de Sobrecarga, patologias raras que afetam o metabolismo celular. O Hospital Senhora da Oliveira, Guimarães assume-se como o maior centro ibérico e um dos maiores centros europeus no tratamento da doença de Fabry derivado de um «efeito fundador» na região.



Desde 2013 que o serviço coordenado por Olga Azevedo foi designado como Centro de Excelência em Doenças Lisossomais de Sobrecarga (DLS). Este reconhecimento teve por base o mérito do Centro no diagnóstico e tratamento das patologias raras que afetam o metabolismo dos lisossomas e pela distinta dinâmica no âmbito da investigação em contexto nacional e internacional. No presente ano, o Centro, numa parceria com o Hospital de Braga, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, Associação de doentes Raríssimas e Escola de Ciências da Saúde da Universidade do Minho, foi classificado referência nacional no tratamento destas patologias metabólicas raras, uma vez que assume um papel de relevo a nível internacional no tratamento da doença de Fabry devido a um «efeito fundador» na região de Guimarães.

“Há vários motivos que levaram a este reconhecimento. Desde logo a grande atividade assistencial clínica que temos realizado com o acompanhamento de mais de duzentas pessoas com doenças lisossomais de sobrecarga, realizado por uma equipa multidisciplinar constituída por mais de vinte profissionais de saúde centrados no cuidado destes doentes. Por outro lado, toda a atividade de formação e investigação que o Centro tem desenvolvido, através de vários projetos de rastreio e de investigação próprios da instituição ou em colaboração com múltiplas instituições, universidades ou centros nacionais e internacionais. Temos organizado também várias ações de formação dirigidas aos profissionais de saúde com vista a aumentar a sensibilização para o diagnóstico e tratamento precoces destas patologias”, enumera Olga Azevedo, que salienta a importância do site relativo ao Centro de Referência das DLS, criado para informar e sensibilizar a comunidade médica, profissionais de saúde e o público em geral sobre estas patologias raras.

As DLS são distúrbios hereditários do metabolismo dos lisossomas, os organelos das células onde ocorre a degradação enzimática de vários substratos. Quando há a deficiência de alguma enzima lisossomal, existe, conseqüentemente, um compromisso da digestão celular, que leva à acumulação de substratos nos lisossomas criando lesão nos tecidos e órgãos. Dependendo do tipo de enzima afetada, surgem variadas doenças lisossomais de sobrecarga com manifestações clínicas distintas. Até ao momento estão identificadas aproximadamente 50 patologias lisossomais com caráter



genético e hereditário. A doença de Gaucher é a mais frequente. Todavia, na região de Guimarães predomina a doença de Fabry devido a um «efeito fundador» que remonta há 400 anos e que afeta atualmente cerca de 180 indivíduos de 31 famílias, acompanhados pelo Centro de Referência do Hospital da cidade-berço. “A doença de Fabry causa sintomas a nível cardíaco nomeadamente a hipertrofia do coração, insuficiência cardíaca, arritmias e bloqueios cardíacos com necessidade de implantação de um pacemaker; surgem também manifestações renais nomeadamente insuficiência renal; manifestações cerebrovasculares como AVC em idade jovem; manifestações do sistema nervoso periférico, na forma de dores intensas nas extremidades; e ainda manifestações auditivas, oculares e dermatológicas”, esclarece a coordenadora.

O caráter hereditário leva a que grande parte das DLS tenha manifestações clínicas logo na infância. No entanto, estas doenças têm alterações genéticas parciais que resultam na existência de uma atividade enzimática residual, dando assim origem a fenótipos mais atenuados. Nestes casos os sintomas surgem mais tardiamente, na idade adulta. Fatores que revelam uma dificuldade acrescida no diagnóstico.

São doenças raras, sendo a prevalência de algumas destas doenças menor do que uma em cada 100 mil pessoas. Por isso, é natural que os profissionais de saúde não estejam sensibilizados para estes diagnósticos e, desta forma, associem os sintomas a patologias mais frequentes. Neste sentido, o Centro tem reunido esforços, apostando na formação

com o objetivo de sensibilizar os profissionais de saúde para o diagnóstico precoce. “Neste contexto, temos organizado sessões de formação para profissionais de saúde ligados às DLS, mas também para os cuidados de saúde primários a fim de que possam identificar os sinais e sintomas de alerta e referenciar os casos suspeitos para o nosso Hospital”, assereva Olga Azevedo.

Após o diagnóstico segue-se a fase de tratamento que, consoante a doença, poderá consistir em terapia de substituição enzimática, isto é, administrar ao doente a enzima em falta; ou em terapia de redução de substrato, ou seja, terapia que visa diminuir a acumulação dos substratos.

O reconhecido trabalho deste Centro assenta na excelência de um corpo clínico multidisciplinar de excelência, assistido por profissionais de saúde altamente qualificados. O objetivo é dar uma resposta integrada a todas as necessidades dos doentes, não só do ponto de vista médico, mas também no aspeto psicológico e social.

No âmbito da investigação, o Centro coordenado por Olga Azevedo assume um papel dinâmico e empreendedor, estabelecendo colaborações internacionais, nomeadamente com o Instituto de Genética da Universidade de Hamburgo, com o Royal Free Hospital of London, com vários centros espanhóis e com a Universidade de Versalhes, em Paris. Subjacente a estes projetos está também outro indicador de internacionalização. “Somos um Centro de Referência nacional, mas com a possibilidade, caso a Comissão Europeia aprove, de integrar a Rede de Referência Europeia das Doenças Hereditárias do Metabolismo”, destaca. A resposta chega ainda durante o mês de dezembro e, caso seja positiva, o Hospital Senhora da Oliveira Guimarães será um dos 69 centros europeus a integrar esta rede de referência europeia.