

Avanços nas Doenças Hereditárias do Metabolismo

A SOCIEDADE PORTUGUESA DE DOENÇAS METABÓLICAS (SPDM) É UMA SOCIEDADE CIENTÍFICA QUE TEM COMO PRINCIPAL OBJETIVO PROMOVER O ESTUDO DAS DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO DESDE O SEU DIAGNÓSTICO À PREVENÇÃO, TRATAMENTO, REABILITAÇÃO E INSERÇÃO SOCIAL.



Maria Teresa Cardoso, Presidente da Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas; Especialista em Medicina Interna, Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto

As doenças hereditárias do Metabolismo (DHM) constituem um grupo de doenças metabólicas causadas por um defeito genético e manifestam-se desde formas graves neonatais, até formas leves com início tardio na adolescência ou idade adulta, em que o seu reconhecimento é difícil pela sua raridade e frequente inespecificidade dos sintomas de apresentação.

Estas doenças devem-se a defeitos de enzimas ou outras moléculas que medeiam as reações químicas do organismo, comprometendo uma via metabólica e assim levando à acumulação de produtos que podem ser tóxicos ou à falta de outros que são essenciais ao normal funcionamento do organismo.

Grande evolução se tem verificado nos últimos anos nas Doenças Hereditárias do Metabolismo que passaram de um grupo limitado de doenças intratáveis e frequentemente fatais, predominantemente pediátricas, para um grupo importante de doenças cada vez com mais soluções de tratamento e causa de descompensações agudas fatais potencialmente tratáveis, com evolução crónica chegando mesmo um grande número de doentes à idade adulta.

O percurso destes doentes que agora transitam da Pediatria para a fase adulta levaram a criação de consultas de transição indispensáveis para uma continuidade de cuidados especializada.

A criação em 2016 de Centros de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo a nível nacional para o diagnóstico e tratamento deste tipo de doentes, nos principais hospitais do país, foi um marco na evolução dos cuidados ao utente com doença hereditária do metabolismo. Estes centros reúnem as condições ideais multidisciplinares e de concentração de experiência exigível nestes casos.

Estas doenças muito complexas e raras (afetando menos de 5 pessoas em 10 mil) representam no seu conjunto um número significativo de doentes. Porque são doenças raras e pouco conhecidas ou divulgadas são dificilmente identificadas e os pequenos números em termos de casos clínicos dificultam e tornam pouco rentável a investigação quer na área do diagnóstico quer na área da terapêutica. Isto levou à necessidade da criação do conceito de medicamento órfão para este tipo de doenças, tendo em conta o custo elevado do seu desenvolvimento e comercialização face ao baixo retorno financeiro na sua venda, dado o número reduzido de doentes em que é aplicado. Sem incentivos tornar-se-ia improvável o investimento da indústria sem retorno financeiro.

Outro avanço importante no seguimento e abordagem destes doentes foi a criação pela Direção Geral de Saúde do Cartão da Pessoa com Doença Rara que constitui uma ferramenta essencial na identificação rápida destes doentes com risco potencial de descompensação metabólica aguda e necessidade de intervenção terapêutica imediata.



A SPDM atribui anualmente sete Bolsas, duas de Investigação e cinco de Formação que incluem estágios clínicos e laboratoriais de longa duração em Centros de Referência Internacionais e apoio a Investigação de fundo na área das Doenças Hereditárias do Metabolismo.



A criação em 2016 de Centros de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo a nível nacional foi um marco na evolução dos cuidados ao utente com doença hereditária do metabolismo.

Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas no apoio à Investigação e Formação

A Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas criada em 2002, há 17 anos tem como missão principal desenvolver atividades que promovam a investigação científica, a formação, a partilha de conhecimento, a interligação dos vários especialistas e sociedades intervenientes, a divulgação e a ligação à comunidade, através de associações de doentes

Na perseguição destes objetivos a SPDM atribui anualmente sete bolsas. Destaco a mais importante a Bolsa SPDM de apoio a Investigação com o montante mais avultado e destinada a estimular e apoiar a investigação de fundo nesta área, no nosso país, quer na vertente clínica quer na vertente laboratorial, com seleção de candidatos por um júri internacional. Destaco também uma segunda Bolsa de Investigação na área da Nutrição.

Das sete Bolsas atribuídas anualmente, cinco são destinadas à formação, duas das quais constituem estágios clínicos e laboratoriais de longa duração em Centros de Referência Internacionais. Este intercâmbio de conhecimento entre os Centros, a dinamização das relações entre Sociedades, a promoção da Medicina Translacional, a participação em estudos multicêntricos são objetivos importantes que esta Sociedade leva a cabo.

A SPDM dá especial relevo às Ações de Formação que organiza de forma sistemática e regular para cientistas em formação provenientes das diversas áreas do conhecimento (Pediatría, Medicina Interna, Neurologia, Genética, Biologia, Bioquímica, Farmacologia, Nutrição, etc.) em treino nas Doenças Hereditárias do Metabolismo.

A organização de encontros científicos pela Sociedade tem a sua maior expressão no Simpósium Internacional que organiza anualmente e que este ano terá lugar em Coimbra dos próximos dias 14 a 16 (março).

No 15th International Symposium of the Portuguese Society for Metabolic Disorders debate-se o que de mais atual existe sob o lema "Velhas Doenças, novos tratamentos" e conta com um naipe de conferencistas de renome internacional em todas as áreas abordadas. Temas como o rastreio neonatal das Doenças Hereditárias do Metabolismo, a Política e a Economia e futuras direções no seu tratamento, os paradigmas da nutrição, as vias metabólicas e as doenças mitocondriais serão o mote para uma profícua discussão. O congresso está aberto a todos os sócios e a todos os especialistas que lidam de perto ou que tenham interesse nesta área.

É pois lançado um repto de participação numa área difícil mas aliciante, no que representa de potencial de desenvolvimento e investigação e em que Portugal se situa a par com o que de melhor se faz na Europa.

Porto vence candidatura SSIEM 2023

Como prova disso o Porto será o palco para o SSIEM (Society for the Study of Inborn Errors Of Metabolism) 2023 Symposium. A direção da SPDM congratula-se com este resultado após um longo processo de candidatura iniciado em 2017. SSIEM 2023 PORTO representará um desafiante caminho de produção e intercâmbio científico internacional que queremos que tenha a participação de todos os sócios.

