

Antigas doenças, novos tratamentos

REALIZOU-SE EM COIMBRA, NOS DIAS 14, 15 E 16 DE MARÇO, O 15º SIMPÓSIO INTERNACIONAL DA SOCIEDADE PORTUGUESA DE DOENÇAS METABÓLICAS INTITULADO: ANTIGAS DOENÇAS, NOVOS TRATAMENTOS.

As Doenças Hereditárias do Metabolismo (DHM) são um conjunto de doenças que têm em comum: um defeito numa via metabólica do organismo, serem doenças raras e serem causadas por uma alteração genética. Cada doença individualmente é rara, ou seja afeta menos de cinco pessoas em dez mil indivíduos, contudo no seu conjunto constituem uma importante preocupação para o Sistema Nacional de Saúde (SNS).

Inicialmente eram doenças identificadas maioritariamente em crianças, sendo habitualmente muito graves, conduzindo a severa incapacidade e precoce mortalidade. Com o avanço científico, cada vez mais doenças têm tratamento e cada vez mais se identificam formas menos graves nos adultos. Assim, houve necessidade de alargamento das doenças identificadas no diagnóstico neonatal, vulgarmente conhecido por "teste do pezinho". Este teste é praticamente universal em Portugal, ou seja, praticamente todas as crianças nascidas no nosso país realizam este teste na primeira semana de vida. Tal não é uniforme em todos os países, pelo que um dos temas debatidos neste Simpósio foi o diagnóstico neonatal, comparando a experiência em Inglaterra (onde diagnosticam nove doenças), Itália (onde diagnosticam 45 doenças) e Portugal onde se identificam 26 doenças, sendo 24 dessas DHM.

mento de doenças raras são extremamente elevados a decisão de inclusão do medicamento no país é muitas vezes política.

O tratamento de várias doenças foi abordado no Simpósio, incluindo: a discussão de novos objetivos terapêuticos na doença de Gaucher, novo tratamento na Lipofuscinose Ceróide tipo 2, terapêutica enzimática na Hipofosfatásia, terapia génica na Adrenoleucodistrofia Ligada ao X, terapia oral na doença de Fabry, abordagem terapêutica na agudização das Doenças do ciclo da Ureia, doenças tratáveis com Riboflavina (vitamina B2) e investigação de novo alvo terapêutico na Doença de Niemann-Pick tipo C.



A direção da SPDM

O fato de serem doenças raras condiciona a que sejam mal conhecidas. Nos últimos anos tem havido uma preocupação do SNS relativa a esta temática. O reconhecimento e criação dos Centros de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo, em 2016, permitiu identificar os profissionais que, nos principais centros, seguem as pessoas portadoras destas doenças. A criação do Cartão de Pessoa com Doença Rara, que pode ser emitido pelo médico assistente, após consentimento da mesma ou do seu representante, é mais um avanço na identificação e seguimento destes pacientes.

Os tratamentos nas DHM são muito dispendiosos, condicionando importantes questões na gestão do SNS. A criação do conceito de droga orfã veio permitir às empresas farmacêuticas investirem no desenvolvimento destes fármacos. A visão do economista, do regulador e do clínico foi abordada no Simpósio. A inovação em saúde está associada a custos, o sistema regulador (Infarmed) regula a introdução dos medicamentos no mercado de acordo com os estudos de eficácia e o clínico, na presença de um doente com indicação para tratamento, prescreve. Como os custos no trata-



Algumas DHM têm abordagens dietéticas específicas, pelo que foram discutidos alguns paradigmas nutricionais nestas doenças, como o impacto dos micronutrientes, nutrição no pós-transplante hepático e na fenilcetonúria.

Mecanismos intracelulares, intercelulares e hipotalâmicos subjacentes às DHM foram abordados numa sessão, assim como a atualização no diagnóstico das doenças mitocondriais.

As DHM são mal conhecidas, pelo que exigem profissionais com experiência e equipas multidisciplinares no tratamento e seguimento da pessoa portadora de doença metabólica. A Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas realiza anualmente um Simpósio internacional, onde são debatidos temas da atualidade e os grupos nacionais de investigação clínica ou básica apresentam os seus trabalhos. Estas atividades permitem o melhor conhecimento da problemática destas doenças, levando a melhores cuidados para as pessoas portadoras de doença metabólica.

*Maria Carmo Macário
(Presidente da comissão organizadora local do Simpósio, Neurologista do Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra)*

