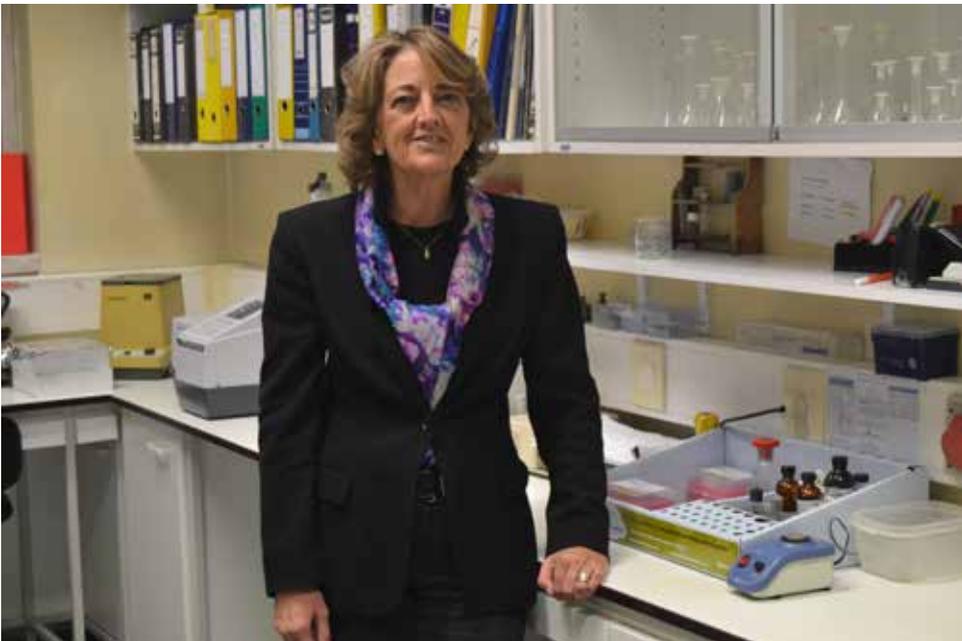


Na vanguarda da investigação das doenças metabólicas

A Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas, estabelecida em 2002, resulta de uma multiplicidade de esforços feitos, ao longo de várias décadas, por um grupo de médicos e investigadores, nas diversas vertentes envolvidas no diagnóstico, tratamento e seguimento dos doentes com patologia no âmbito dos Erros Hereditários do Metabolismo (EHM). Surge pela real necessidade da existência de um espaço de diálogo e de troca de experiências entre pares. Assim, dando continuidade aos seus objectivos têm-se vindo a desenvolver iniciativas, com especial destaque para as ações direcionadas para a formação e incentivo à investigação.



As ações de formação promovidas pela Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas (SPDM) constituem assim parte essencial da sua missão. Com duração de um dia, os eventos que ocorrem, em média, três a quatro vezes por ano, dirigem-se a temas específicos e contam com participação de especialistas internacionais e formadores nacionais, de acordo com o programa delineado previamente.

Paralelamente, com o intuito de providenciar a troca de experiências, é realizado um Simpósio Anual Internacional: um espaço caracterizado pela convergência de ideias nas diversas vertentes. Devido às colaborações internacionais, as comissões organizadoras/científicas estimulam a presen-

ça de investigadores de reconhecido mérito na área dos EHM, por forma a viabilizar a perceção e consequente introdução das novidades no panorama nacional. Nesta simbiose de informação, refere-se que os membros da Sociedade marcam, do mesmo modo, presença nos congressos internacionais. Similarmente, o Simpósio apresenta-se como um espaço onde se privilegia a formação, na medida em que é dada a possibilidade aos mais jovens de apresentarem os projetos desenvolvidos.

A recetividade e o sucesso das iniciativas é refletida na localização onde os mesmos decorrem, dado que, atualmente, se dividem entre o Porto, Lisboa e Coimbra. No presente ano, or-

ganizado pela delegação de Lisboa, o evento terá lugar em Évora, de 16 a 18 de março, no Hotel Vila Galé. Devido a inovações terapêuticas e a novas recomendações internacionais, o programa científico incide sobre o tratamento e o diagnóstico.

Neste modelo orientado e incrementado para a formação, a presidente da Sociedade, a Prof. Dra. Tavares de Almeida refere “a criação de bolsas de investigação que concedem o auxílio a pequenos projetos de investigação pelo período de um ano, e de bolsas de formação que permitem um subsídio para a participação em Congressos”. Simultaneamente, refere a “criação, pela primeira vez, de um concurso para estágios clínicos, no foro da Pediatria ou da Medicina Interna, em hospitais Internacionais em Londres e Roma”. A ação advém da premência de se reforçar as equipas médicas e, nesta ótica, a formação é primordial.

Erros Hereditários do Metabolismo no paradigma vigente

Na atualidade, reconhecem-se mais de 500 entidades distintas das respetivas patologias, contudo estima-se que muitas outras estarão por definir. Diante desta realidade, a importância e a necessidade da partilha e da publicação de dados e experiências é fundamental para que se desenvolvam novos métodos de diagnóstico e de tratamento. A explosão tecnológica, aliada à evolução normal do conhecimento, facultada ao trabalho experimental uma abordagem diferente. Assim sendo, os resultados obtidos (onde se incluem novas descobertas ou interrogações) permitem a transferência dos conhecimentos para o doente, isto é, para a melhoria da intervenção terapêutica.

Os EHM são doenças metabólicas geneticamente determinadas, para

as quais não há cura mas há tratamento cuja eficácia depende da patologia em causa. O tratamento é para a vida, uma vez que são doenças crónicas. O tratamento tem uma ampla componente dietética e o processo terapêutico é complexo: “É necessário limitar ou retirar da dieta o que o organismo não consegue metabolizar. É um procedimento complicado porque esses elementos não podem ser simplesmente afastados, já que alguns deles são vitais para a pessoa. Como tal é necessário que haja um equilíbrio”, contextualiza a presidente.

Por sua vez, a conjugação do desenvolvimento tecnológico com o avanço do conhecimento científico tem permitido o aparecimento de novos fármacos, denominados como “órfãos” devido ao facto de serem destinados a um pequeno número de doentes afetados por uma doença rara. O sucesso destes tratamentos deve-se ao progresso dos conhecimentos e ao contributo da indústria farmacêutica. Todavia, o seu custo é elevado, ou mesmo muito elevado, o qual, no país, é assegurado pelo Sistema Nacional de Saúde (SNS).

Em suma, refere-se, em termos estatísticos, que 7 % da população mundial é afetada por uma doença rara, dos quais 50% são crianças. Acrescenta-se ainda a circunstância de 35% das mortes no primeiro ano de vida serem atribuídas a uma doença rara e, simultaneamente, presume-se que 5% das admissões em pediatria se deva a Erros Hereditários Metabólicos.

Rastreio, Diagnóstico e Terapias no âmbito nacional

O programa Nacional de Diagnóstico Precoce (PNDP) iniciou-se em 1979. Passou a ser conhecido pelo “teste do pezinho”. A primeira doen-



Medalha comemorativa do 10º aniversário da SPDM

ça a ser rastreada foi a Fenilcetonúria (PKU). O indivíduo portador desta doença é incapaz de degradar, adequadamente, um aminoácido chamado fenilalanina, que quando acumulado em excesso no organismo se torna tóxico para o sistema nervoso central. A partir da década de 60 “chegou-se à conclusão que ao fazer-se a restrição dietética em fenilalanina, nos doentes com aquela patologia, prevenia e/ou evitava as sequelas neurológicas”.

Em Portugal, actualmente, o rastreio cobre 24 EHM distintos. Após ensaios piloto iniciados entre 2004 e 2006, a expansão do rastreio neonatal tornou-se uma realidade, sendo suportada pelo SNS, portanto sem encargos para as famílias. Consequentemente, os recém-nascidos com diagnóstico positivo são, hoje em dia, dirigidos para os Centros de Referência e o diagnóstico assume-se como uma etapa crucial em torno do processo. “O objetivo passa por detetar a doença antes de qualquer sinal ou sintoma, para que a terapia seja tão eficaz quanto possível. Deste modo, caso a terapia se inicie rapidamente, nos primeiros dias de vida, os danos no sistema nervoso central podem ser minimizados ou evitados”, refere a professora. Por outro lado, surgem também os 5%, já referidos, de admissão em pediatria. Trata-se de casos interrogados com sinais e sintomas sugestivos de

doença metabólica e que podem vir a ter o diagnóstico de uma das patologias no âmbito dos EHM. Nestes casos, o diagnóstico clínico está dependente de resultados diversos que assentam em investigação laboratorial que pode, na pior das hipóteses, demorar anos até se obter dados que permitam a efectivação do diagnóstico definitivo. São situações complexas mas estimulantes porque obrigam a desvendar novos caminhos.

Relativamente às terapias, a SPDM participa em desafios que ocupam a actualidade científica. Um novo fármaco, destinado ao tratamento da fenilcetonúria, está a ser alvo de estudo, devido à diversificação da resposta ao fármaco por parte dos doentes. “Apesar de padecerem da mesma patologia, nem todos os indivíduos mostram o mesmo tipo de resposta. Mas importa referir que o fármaco está a ser utilizado pela maioria dos países europeus, incluindo Portugal”. Para se perceber se “o doente é respondedor ou não respondedor” exige-se, antecipadamente, um teste para que se possa iniciar a terapia. Por conseguinte, a Sociedade constituiu um pequeno grupo de reflexão para o tratamento da PKU, analisando os problemas asso-

ciados à terapia com o fármaco em questão. Com base nesta iniciativa, a presidente destaca os benefícios do trabalho de grupo: “Através da Sociedade conseguimos estabelecer um protocolo para a efectivação daquilo a que denominamos por teste de sobrecarga do fármaco, idêntico para todo o país”. As vantagens que resultam desta iniciativa prendem-se com a reunião e comparação de dados proveniente dos doentes sujeitos ao mesmo tipo de tratamento.

A finalidade dos grupos de estudo está na capacidade de investigar e analisar situações específicas para a comunidade, que merecem um esforço conjunto e uma conclusão que contribua para o progresso científico. Assim sendo, compete à Sociedade continuar a criar outros grupos de trabalho que se debrucem sobre situações semelhantes. A motivação, o espírito crítico e perseverança são propriedades adjacentes a estes projetos.

SPMD no contexto atual

A investigação científica no contexto atual merece uma breve reflexão por parte da Prof. Dra. Tavares de Almeida. Ao pronunciar-se sobre os obstáculos e impasses modernos, a presi-

dente expressa a paixão inerente à área. Começa por afirmar que, aliada à crise que se instalou e ao menor número de investigadores e de fundos para as Universidades, está “a menor disponibilidade e envolvimento dos que se interessam por esta área do saber”. Nesta sequência lógica realça “a serenidade de espírito e a disponibilidade para reunir dados e entusiasmar os colaboradores mais novos”. Para isso é indispensável a captação de alunos das Universidades que se possam interessar por estes estudos.

Uma outra contrariedade a destacar é a falta de fundos disponíveis para uma investigação que requer equipamento de última geração para acompanhar a evolução contemporânea. Com a crise instalada, instituições como a Fundação para a Ciência e Tecnologia (determinante no arranque das investigações universitárias) abrandaram com os recursos disponibilizados. A este entrave associa-se o número gradual de doutorados que abandonam o país e se instalam no estrangeiro. Ainda assim, a presidente perspetiva o futuro de um modo positivo, acentuando o comportamento da SPDM no domínio formativo e na realização da 13ª edição do Simpósio Internacional.

13TH INTERNATIONAL SYMPOSIUM OF THE PORTUGUESE SOCIETY FOR METABOLIC DISORDERS

INBORN ERRORS OF METABOLISM (IEM) TREATMENT: A CONTINUOUS CHALLENGE

SATELLITE MEETING: MPS AND THE BRAIN

ÉVORA | HOTEL VILA GALÉ

16TH - 18TH MARCH 2017

spm
SOCIEDADE PORTUGUESA DE DOENÇAS METABÓLICAS