

# Panorama das doenças hereditárias do metabolismo em Portugal e o papel da Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas (SPDM)

**AS DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO (DHM) SÃO ATUALMENTE CONSIDERADAS DENTRO DAS DOENÇAS RARAS UMA ÁREA DE INTERVENÇÃO PRIORITÁRIA NO PROGRAMA PARA A SAÚDE (ESTRATÉGIA INTEGRADA PARA AS DOENÇAS RARAS).**

Tudo começou há cerca de 40 anos com o início do rastreio neonatal da fenilcetonúria com o bem conhecido teste do pezinho. Faz-se atualmente o rastreio sistemático de 24 doenças hereditárias do metabolismo, integrado no Plano Nacional para o Diagnóstico Precoce, com uma cobertura nacional de excelência próxima dos 100%.

Embora as doenças hereditárias do metabolismo sejam doenças raras, no seu conjunto têm uma incidência em Portugal de 1:2296 (para as doenças rastreadas). De acordo com a Orphanet, na Europa, 1 em cada 2000 pessoas tem uma doença hereditária do metabolismo. No entanto, a maior parte destas pessoas sofre de doenças cuja prevalência é inferior a 1 para 100 mil pessoas, ou seja, que afetam menos de 100 doentes no país. Porém, o seu peso social é muito elevado por muitas serem incapacitantes e de difícil controlo.

Estas doenças têm formas de apresentação clínica muito variadas que vão desde as formas graves neonatais, e frequentemente fatais, até as formas leves de apresentação tardia. Apresentam frequentemente atingimento sistémico envolvendo múltiplos órgãos e sistemas e podem manifestar-se por sintomas comuns, o que dificulta o seu diagnóstico. Outro fator que dificulta o seu reconhecimento é a falta, ou o pouco conhecimento, que existe sobre as doenças hereditárias do metabolismo. Tudo isto contribui para que estas doenças tenham, geralmente, um diagnóstico tardio: 25% dos doentes têm o diagnóstico cerca de 5 a 13 anos após o primeiro sintoma (segundo literatura internacional).

O atraso no diagnóstico pode significar a perda da oportunidade atempada de intervenção. Um diagnóstico precoce, a correta monitorização, a possibilidade de terapêutica específica permite melhorar o prognóstico e sobrevida em muitos casos.

No entanto, tem-se observado uma enorme evolução nesta área. A expansão do rastreio neonatal, a evolução no diagnóstico precoce e no tratamento leva

à sobrevida dos doentes cada vez mais até à idade adulta. Por outro lado, o enorme progresso no diagnóstico bioquímico enzimático e genético permitiu uma melhoria na deteção das formas leves atenuadas de apresentação tardia. Tudo isto traduz-se num aumento crescente de doentes adultos, mais de 40%, uma população em expansão.



*Maria Teresa Cardoso, MD  
Presidente da Sociedade Portuguesa de  
Doenças Metabólicas  
Centro de Referência de Doenças Hereditárias do  
Metabolismo do Hospital Universitário de S. João  
Especialista em Medicina Interna Graduada Senior  
Coordenadora da Unidade de Medicina Interna*

Em Portugal as primeiras unidades metabólicas, inicialmente pediátricas, tiveram início nos anos 70-80, a partir de 2000 começou a surgir nas equipas o especialista em Medicina Interna, especialmente dedicado a esta área e surgiram as consultas para o doente metabólico adulto e a consulta de transição entre a idade pediátrica e a idade adulta.

Em 2008 foi criado o Plano Nacional para as Doenças Raras que estabeleceu as doenças hereditárias do metabolismo como uma área de intervenção prio-

ritária. Este plano, mais tarde, deu lugar à Estratégia integrada para as Doenças Raras 2015-2020. Esta estratégia pioneira a nível europeu não se confina ao setor da saúde, é baseada numa cooperação interministerial, interinstitucional e intersetorial de forma a permitir implementar medidas de uma forma integrada, com a participação de todos os setores, permitindo estabelecer prioridades com a contribuição de todos os recursos disponíveis.

***"As doenças hereditárias do metabolismo podem ser identificadas em todas as especialidades médicas. É necessário estar consciente da possibilidade de ter um doente com estas patologias."***

Iniciou-se então um processo de reconhecimento pelo Ministério da Saúde de centros de referência em doenças hereditárias do metabolismo. Inicialmente chamados centros de tratamento eram 10 a nível nacional, mais tarde denominados centros de excelência. Em 2016, após candidatura, foram reconhecidos oficialmente cinco centros de referência atualmente integrados na Rede Europeia de Referência MetaBERN.

Os centros de referência constituídos por equipas multidisciplinares especializadas e altamente diferenciadas tem uma particular concentração de conhecimentos e recursos para tratar estes doentes, prestando cuidados custo efetivos de alta qualidade permitindo ao doente beneficiar do conhecimento, de novos tratamentos e da investigação e de fazer parte de registos que contribuem para um melhor conhecimento científico destas doenças raras. ([www.spdm.org.pt/creferencia/](http://www.spdm.org.pt/creferencia/)).

Para melhorar a continuidade de cuidados e facilitar o encaminhamento rápido dos doentes para os centros de referência foi criado pela Direção Geral de Saúde o Cartão do Doente com Doença Rara (2014) que permite o acesso ao diagnóstico e cuidados de urgência ou emergência a aplicar.

Para melhorar a informação ao doente foi publicado, em 2019, o manual com Informação de Apoio à Pessoa com Doença Rara sobre os serviços/cuidados disponíveis para estes doentes ([www.spdm.org.pt/links/informacao-de-apoio-a-pessoa-com-doenca-rara](http://www.spdm.org.pt/links/informacao-de-apoio-a-pessoa-com-doenca-rara)).

Nos últimos anos várias terapêuticas enzimáticas de substituição e de redução de substrato têm sido desenvolvidas. Embora altamente dispendiosas, são reembolsadas pelo Serviço Nacional de Saúde. Atualmente, cerca de 256 doentes estão sob este tipo de terapêutica em Portugal.

As doenças hereditárias do metabolismo podem ser identificadas em todas as especialidades médicas. É necessário estar consciente da possibilidade de ter um doente com estas patologias. É importante reconhecê-lo e orientá-lo para um centro de referência. O seu reconhecimento passa por uma melhoria na formação pré e pós-graduada nesta área, passa por fornecer a todos os médicos e especialidades multi-profissionais o acesso a um conhecimento geral sobre doenças hereditárias do metabolismo. Neste âmbito, a Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas (SPDM) tem um papel muito importante ([www.spdm.org.pt/](http://www.spdm.org.pt/)).

A SPDM é uma sociedade científica sem fins lucrativos que tem como missão desenvolver e apoiar atividades que visem a investigação científica e a formação na área das doenças hereditárias do metabolismo, no sentido de melhorar o diagnóstico, o tratamento, a partilha de conhecimento e a sua divulgação quer a nível das sociedades científicas quer a nível da sociedade civil.

Enquanto sociedade que congrega inúmeras áreas do saber, desde a área laboratorial à clínica e terapêutica, enquadra-se como um coletivo multidisciplinar. Um dos seus grandes propósitos é o apoio à investigação e formação, através da atribuição de várias bolsas: as mais importantes são a Bolsa SPDM de Investigação com a duração de um ano, as Bolsas SPDM para estágios clínicos de três meses em centros de referência internacionais, a bolsa de incentivo à criação de projetos na área da terapia dietética e bolsas de curta duração para pequenos estágios.

A Sociedade realiza e patrocina também múltiplas ações de formação ao longo do ano.

A SPDM procura também ter um efeito agregador promovendo a ligação interpares e com as Associações de Doentes, estimula a elaboração de protocolos nacionais de atuação nas diferentes patologias, toma posição em relação a novas terapêuticas, a medicamentos órfãos e faz a discussão científica de todos os temas de ponta na área das doenças hereditárias do metabolismo.

Assistimos a um enorme progresso nesta área com um aumento da capacidade de diagnóstico e de intervenção terapêutica a que se associa a expansão de custos e restrições orçamentais que podem constituir uma ameaça a esta evolução.

É preciso aumentar a informação ao nível do doente, da população em geral, mas também dos profissionais de saúde – É muito importante o aumento da formação nesta área para possibilitar a correta referenciação dos doentes e o seu tratamento precoce permitindo assim melhorar a sobrevida.



## INFORMAÇÃO

***O 16th International Symposium of the Portuguese Society for Metabolic Disorders que terá lugar em Lisboa, foi adiado para os dias 12 e 13 de Novembro 2020 tendo em conta a recomendação da Direção Geral de Saúde subscrita pela Ordem dos Médicos e Apifarma no sentido de conter o surto pelo novo Coronavirus em Portugal.***

