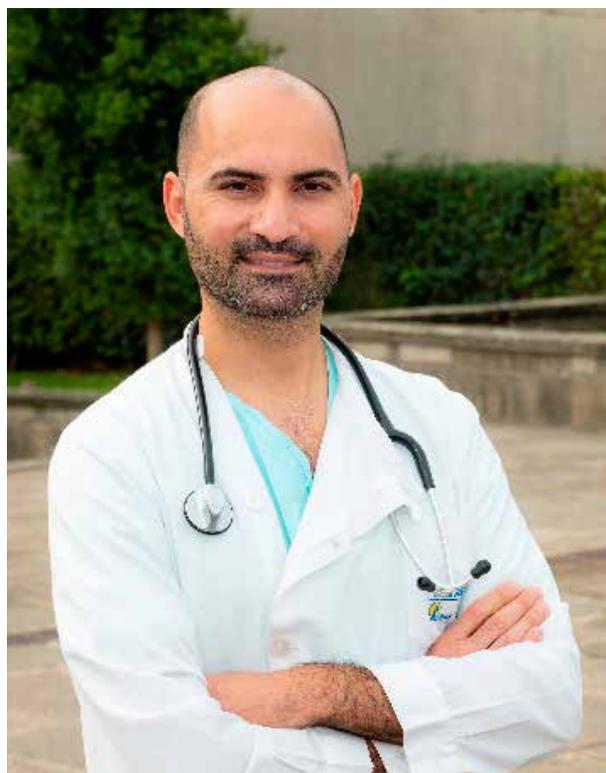


O paradigma das doenas heredit rias do metabolismo na nova d cada

A Sociedade Portuguesa de Doenas Metab licas (SPDM), sociedade cient fica sem fins lucrativos, estabelecida em 2002, resulta de uma multiplicidade de esforos ao longo de v rias d cadas por um grupo de m dicos e investigadores, nas diversas vertentes envolvidas no diagn stico, tratamento e seguimento dos doentes com erros heredit rios do metabolismo (EHM). Surge pela real necessidade da exist ncia de uma institui o que possibilite o di logo e partilha de conhecimento entre pares. Assim, dando continuidade aos seus objetivos, t m vindo a desenvolver-se diversas iniciativas, com especial destaque para o S mpo­sio Internacional, as a es de forma o e bolsas de apoio   investiga o.

Ao longo dos seus 18 anos de exist ncia, podemos afirmar que a SPDM j  atingiu a maioridade, estando claramente estabelecido o seu papel na sociedade cient fica e sendo a sua import ncia reconhecida internacionalmente pelas sociedades cong neres. Atualmente   constitu da por cerca de 170 s cios das mais variadas  reas do conhecimento e categorias profissionais, nomeadamente m dicos pediatras e da medicina do adulto, nutricionistas, t cnicos de laborat rio, farmac uticos, bioqu micos, geneticistas, entre outros. Apesar de parecer um n mero pequeno,   efetivamente substancial e significativo, considerando que o seu objeto   um grupo restrito de doenas raras.

Os EHM representam um grupo de doenas raras geneticamente determinadas, que afetam as v rias vias do metabolismo. A grande maioria das manifesta es s o neurol gicas, o que acarreta nos doentes uma importante limita o funcional e impacto na qualidade de vida – atraso cognitivo, epilepsia, altera-



Dr. Daniel Costa Gomes, Presidente da SPDM

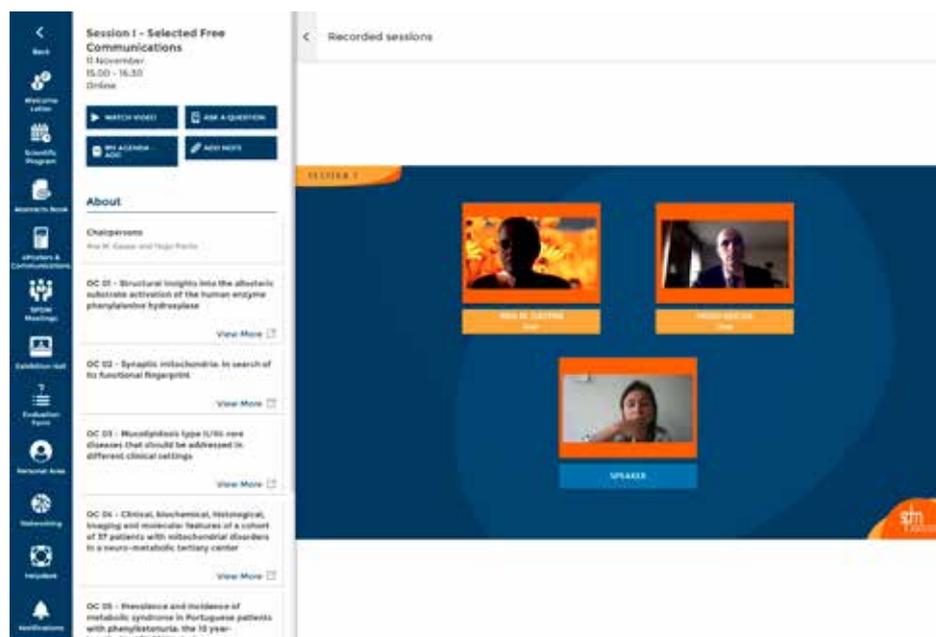
 es motoras ou musculares s o sintomas comuns. Nos  ltimos anos, a explos o tecnol gica e o avano da ci ncia possibilitaram alargar de forma exponencial o n mero de patologias conhecidas – de cerca de 900 h  3 anos para 1400 na atualidade – e estima-se que muitas mais estar o por identificar. Estas patologias s o, por defini o, incur veis e o tratamento, mais ou menos eficaz, depende de v rios fatores. Contudo, o avano da ci ncia tem t m tamb m possibilitado novas abordagens terap uti-

cas e se, at  h  pouco tempo, o termo “cura” n o se podia aplicar, atualmente comea a ser uma realidade.

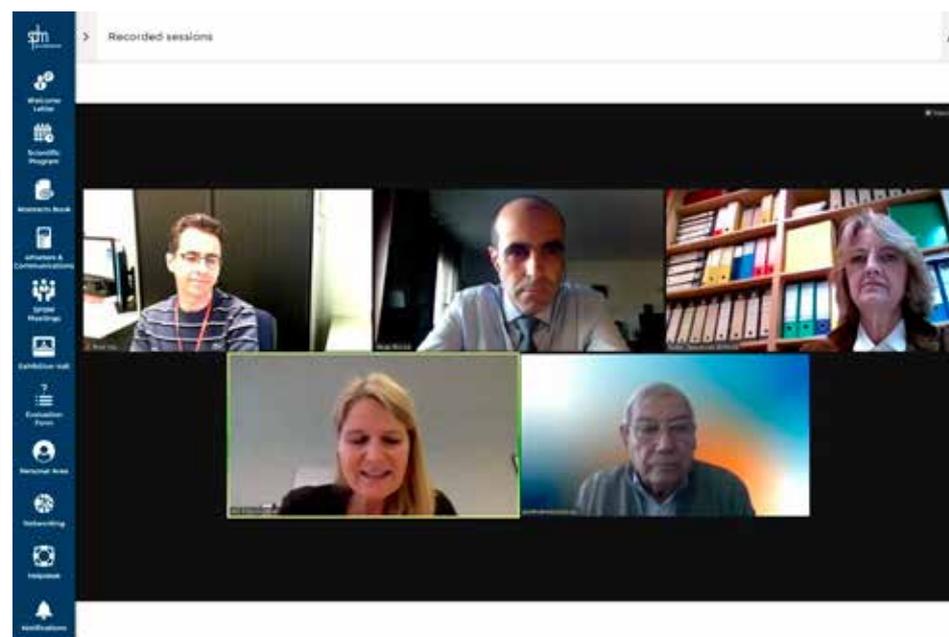
Diante desta panor mica, a import ncia e a necessidade da partilha e da publica o de dados e experi ncias   fundamental para que se desenvolvam novos m todos de diagn stico e de tratamento. As descobertas cient ficas resultantes de investiga o b sica e cl nica ou de estudos populacionais devem ser ent o transformadas, exploradas e convertidas em aplica es cl nicas, tendo em vista potenciar o diagn stico, monitoriza o ou tratamento.

Portugal, apesar da sua reduzida dimens o populacional que tem por consequ ncia um menor n mero de doentes, encontra-se na vanguarda da investiga o, diagn stico e tratamento dos EHM. A SPDM tem desempenhado um papel fundamental para que esta seja a realidade atual, apoiando a forma o dos profissionais e criando plataformas para que profissionais e institui es possam dialogar entre si, partilhando conhecimento e projetando-se no panorama internacional.

A forma o pr  e p s-graduada nos EHM constitui uma importante lacuna no sistema de ensino portugu s, n o existindo nas institui es acad micas cursos de forma o dedicados exclusivamente a estas patologias, quer ao n vel das ci ncias b sicas quer ao n vel da forma o m dica. Relativamente a esta  ltima, importa ainda salientar que tamb m n o existem programas de forma o m dica espec fica – “especialidade”. Assim, os profissionais altamente especializados que encontramos em Portugal, fizeram a maioria do seu percurso formativo acad mico em institui es internacionais. A SPDM reconhece esta depend ncia formativa e desenvolveu diversas iniciativas que incentivam e apoiam os seus associados. Anualmente, atribuem-se at  6 bolsas de forma o de curta e longa dura o. Reservamos um papel de destaque para estas  ltimas que, na pr tica, constituem est gios cl nicos protocolados com centros de refer ncia no tratamento de EHM em hospitais internacionais de Londres e Roma.



Sess o de apresenta o de trabalhos – comunica es orais (na imagem uma das vencedoras do pr mio atribuído  s duas melhores comunica es)



Palestrantes e moderadores na discuss o final da sess o “Di logo entre organelos intracelulares”

Enfrentamos outros desafios que são a falta de recursos disponíveis para a investigação que requer dispendiosos equipamentos de última geração para acompanhar a evolução contemporânea, assim como a escassez de apoios institucionais para publicar os resultados obtidos. Também a este nível a SPDM se posiciona, atribuindo anualmente duas bolsas de apoio à investigação: a bolsa Aginaldo Cabral – cujo nome advém do seu fundador e patrono – e a bolsa Recordati Rare Diseases – em parceria com a indústria farmacêutica.

Este ano, celebrando a sua “maioridade”, a SPDM decidiu alargar os apoios à formação e investigação. Neste período de candidatura que decorre até 31 de janeiro de 2021, serão atribuídas pela primeira vez 4 bolsas para apoio à propina de doutoramento num valor total de 10.000€ e uma bolsa de apoio à publicação científica no valor de 3000€.

A pandemia COVID-19 teve um impacto nas iniciativas da SPDM. Anualmente, ocorrem habitualmente cerca de três a quatro ações de formação com a duração de um dia, dirigidas a temas específicos e contam com a participação de especialistas internacionais e formadores nacionais. As restrições impostas pela pandemia e o adiamento de diversos eventos científicos levou a que, por arrasto, as ações de formação previstas tivessem sido adiadas para o ano de 2021. Com o intuito de reforçar as opções formativas, a SPDM irá organizar em 2021 um curso avançado/ intensivo em formato de “escola” com duração prevista de 3 dias.

Para além das iniciativas dirigidas aos associados, a SPDM desenvolve atividades que envolvem diretamente os vários centros de referência nacionais para o tratamento dos EHM tendo em vista a unificação de práticas clínicas e protocolos de tratamento, servindo também de plataforma de diálogo para a realização de estudos multicêntricos (registos e ensaios clínicos).

O Simpósio Internacional é a iniciativa “ex-libris” da SPDM, que conta já com a sua 16ª Edição. Este é um espaço caracterizado pela convergência das várias áreas do conhecimento. Com a duração habitual de 3 dias, o Simpósio é um evento internacional com um programa científico de excelência que inclui sessões plenárias com palestrantes internacionais de renome, sessões de comunicações selecionadas de entre trabalhos submetidos pelos participantes e apresentações de trabalhos em formato de Poster. Paralelamente, decorre a exposição da indústria farmacêutica, e, no último dia, um simpósio dedicado a uma temática específica. O pro-



“Portugal, apesar da sua reduzida dimensão populacional que tem por consequência um menor número de doentes, encontra-se na vanguarda da investigação, diagnóstico e tratamento dos EHM. A SPDM tem desempenhado um papel fundamental para que esta seja a realidade atual.”

grama social inclui o Jantar do Simpósio, momento de confraternização e de partilha fundamental entre pares.

O grande sucesso do Simpósio advém da qualidade científica habitual do seu programa principal, onde investigadores de mérito reconhecido na área dos EHM divulgam avanços recentes no conhecimento sobre mecanismos das doenças, métodos de diagnóstico e abordagens terapêuticas.

Neste ano de 2020 o Simpósio Internacional inicialmente agendado para o mês de Março sofreu um adiamento para Novembro e posteriormente foi transformado em formato virtual, em virtude das restrições impostas pela pandemia COVID-19. Tratou-se de um verdadeiro desafio porque, pela primeira vez na história da SPDM, não houve a habitual reunião de pares com os vários momentos de partilha de conhecimento e também de confraternização. Obrigou a uma adaptação do programa, tendo-se retrocedido na introdução de algumas novidades – workshops práticos e sessões de visita guiada aos Posters – assim como suspensão do simpósio paralelo da indústria farmacêutica, incompatíveis com o formato virtual.

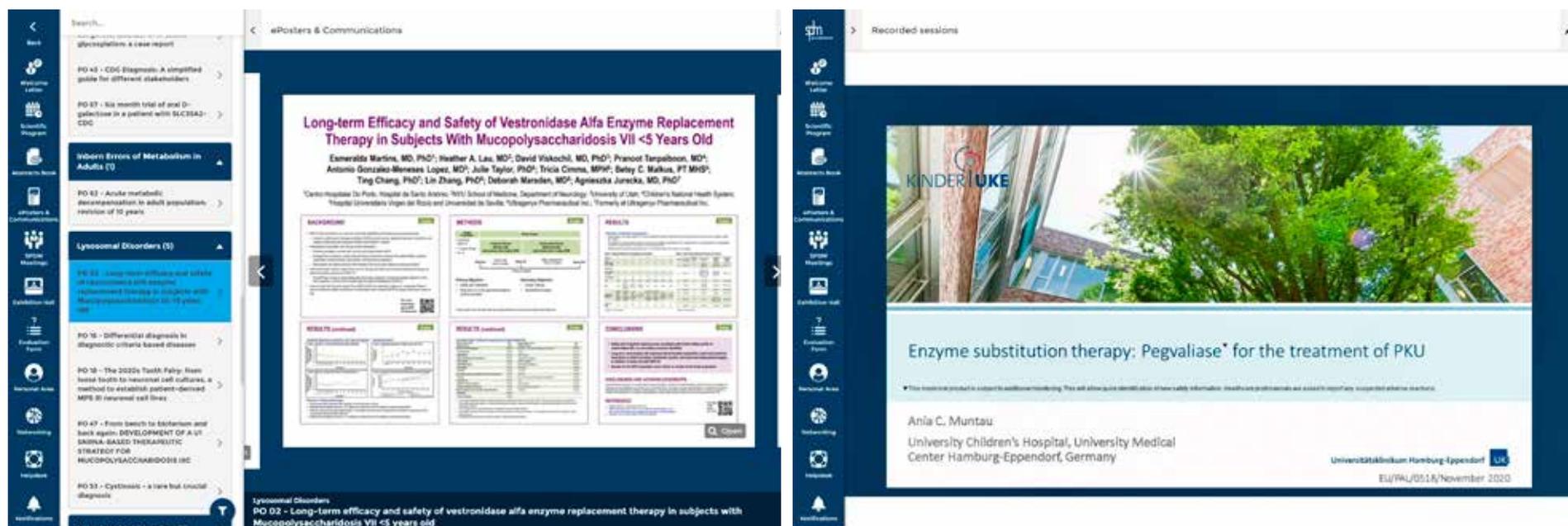
No entanto, este formato veio também a confirmar-se um sucesso, com o maior número de participantes alguma vez registado (quase 300). A plataforma selecionada para o evento possibilitou as habituais sessões principais, assim como a apresentação de trabalhos em formato de comunicações orais e E-posters.

Destaca-se a participação de personalidades com importante papel na evolução e história dos EHM, assim como de investigadores nacionais que desenvolvem uma importante atividade científica em instituições portuguesas e também internacionais. Efetivamente, o Simpósio possibilitou demonstrar e divulgar a relevância da comunidade científica nacional.

Os temas das sessões principais, subordinados ao lema “Novos horizontes nos erros hereditários do metabolismo”, incluíram atualizações sobre o conhecimento em grupos de patologias específicos, divulgação de novas abordagens terapêuticas e interessantes discussões sobre perspectivas futuras. O sistema integrado de chat permitiu a interação do público com os palestrantes, tendo por intermédio moderadores convidados.

Salientamos alguns temas pertinentes na atualidade, tal como a apresentação pela Professora Ania Muntau (Hamburgo, DE) de uma nova terapêutica subcutânea para uma das doenças mais comuns – a fenilcetonúria – que possibilitará em alguns casos uma melhoria da qualidade de vida dos doentes. Um ponto alto foi a apresentação dos avanços recentes na terapêutica genética, em franca expansão e com perspectiva de vir a representar a grande revolução desta década. Vários palestrantes versaram sobre esta temática, demonstrando a sua transversalidade e possibilidade de aplicação a diversas patologias.

A organização deste 16º Simpósio permitiu comprovar que é com a adversidade que se dá a evolução e, possivelmente, de futuro a SPDM manterá a realização do evento num formato “híbrido”.



 Secção de E-posters (na imagem o vencedor do prémio atribuído ao melhor trabalho)

 Palestra sobre nova terapêutica na fenilcetonúria