justNews
a partilhar informação desde 1981

2017-12-18 18:43:37

http://justnews.pt/noticias/doenas-hereditrias-do-metabolismo-essencial-o-reconhecimento-precoce

Doenças hereditárias do metabolismo: «É essencial o reconhecimento precoce»

A Secção de Doenças Hereditárias do Metabolismo da Sociedade Portuguesa de Pediatria (SPP) organizou, no âmbito do 18.º Congresso Nacional de Pediatria, um curso subordinado ao tema "Do feto ao adolescente - das manifestações clínicas e diagnóstico à terapêutica", no qual foi frisada a importância da deteção precoce das doenças hereditárias do metabolismo (DHM) para a diminuição da mortalidade e a melhoria do prognóstico.

Sílvia Sequeira, presidente da referida Secção, começou por apresentar algumas noções gerais sobre as doenças hereditárias do metabolismo. A coordenadora da Unidade de Doenças Metabólicas do Serviço de Pediatria do Hospital D. Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, que além de palestrante foi também moderadora do curso, lembrou que o conceito “erro inato do metabolismo” surgiu em 1904, quando Archibald Garrod descreveu a alcaptonúria, uma doença que pode surgir em qualquer idade, desde o lactente até à idade adulta.

A primeira observação do médico inglês foi que, quando exposta ao ar livre durante algum tempo, a urina das pessoas que sofrem desta patologia escurece. Mais tarde, descreveu outras doenças, como a cistinúria, a pentosúria e o albinismo. Garrod descobriu ainda que, além de raras, as DHM são de transmissão genética e estão relacionadas com defeitos enzimáticos que conduzem a distúrbios bioquímicos.

Resultam da falta de atividade de enzimas ou defeitos no transporte de proteínas no organismo, o que, explicou, conduz o organismo a acumular substâncias que se tornam tóxicas ou a diminuir outras importantes para o seu funcionamento normal.

“Mas não é só o gene que conta”, advertiu Sílvia Sequeira, desenvolvendo que existem outros fatores, como, por exemplo, a ligação entre outros genes e a relação entre o gene afetado e o ambiente. Apesar de individualmente

raras, no seu conjunto, as DHM são numerosas.

"Neste momento, estão descritas mais de 800, um número que tem vindo a crescer exponencialmente nos últimos anos", referiu. De acordo com Sílvia Sequeira, deve-se suspeitar de uma DHM quando há uma história familiar positiva; consanguinidade; irmão falecido de morte neonatal/infância sem causa conhecida; atraso no desenvolvimento psicomotor, acidose metabólica; hepato/esplenomegalia e cheiro atípico (urina ou suor).

Manifestações em qualquer órgão ou sistema

Segundo a médica, estas doenças podem afetar praticamente todos os órgãos ou sistemas. "As primeiras manifestações podem surgir ainda no feto, mas muitas vezes aparecem mais tarde. Podem ter uma apresentação grave ou ligeira e muitas necessitam de um tratamento especializado", disse.

Atualmente, usa-se uma classificação que divide estas doenças em três grupos: doenças por intoxicação, do metabolismo energético e das moléculas complexas.

No entanto, conforme referiu Sílvia Sequeira, têm vindo a ser descritas novas patologias difíceis de "encaixar" nesta classificação.

A médica explicou que as doenças por intoxicação englobam os défices do ciclo da ureia, aminoacidopatias e acidúrias orgânicas. Os sintomas são frequentemente dependentes de situações intercorrentes (catabolismo) e/ou alimentação. Estas doenças necessitam de uma terapêutica de emergência e, se não forem devidamente tratadas, o doente pode morrer ou ter sequelas graves.

Manifestam-se, sobretudo, por hipoglicemia, cetoacidose, acidose láctica, hiperamonemia, convulsões intratáveis, encefalopatia metabólica aguda e insuficiência hepática aguda.

Por sua vez, são exemplos de doenças de défice energético as patologias mitocondriais/defeitos de cadeia respiratória, de depósito de glicogénio, defeitos da betaoxidação mitocondrial dos ácidos gordos e congénitas. Os sintomas podem estar associados ao jejum, podendo as manifestações ocorrer em todas as faixas etárias.

Os doentes podem apresentar uma multiplicidade de sintomas – hepatomegalia, cardiomiopatia, malformação cerebral, alterações renais, hipoglicemia, hiperlacticemia, convulsão, surdez, diabetes, hipotomia, miopatia e atraso no crescimento e sintomas decorrentes da acumulação de substâncias tóxicas e/ou défices de energia.

Nas doenças das moléculas complexas, onde se incluem as doenças lisossomais – mucopolissacaridoses (MPS) e esfingolipidoses (doença de Gaucher e doença de Fabry) –, os sintomas são permanentes e progressivos, o quadro clínico é independente de intercorrências, não há relação com a ingestão alimentar e as manifestações clínicas ocorrem em todas as idades. Sobre as manifestações, Sílvia Sequeira referiu que "os doentes podem apresentar, por exemplo, hepatoesplenomegalia, hipotonia, atraso no desenvolvimento e miocardiopatia".

É fundamental que o médico pense nas DHM, paralelamente a outros diagnósticos"

Paula Garcia, secretária da Secção de Doenças Hereditárias do Metabolismo (DHM) da SPP, centrou a sua apresentação no tema "Avaliação de orientação diagnóstica inicial", tendo sublinhado que "o reconhecimento precoce das DHM é essencial para a diminuição da mortalidade e a melhoria do prognóstico e qualidade de vida dos doentes".

Segundo a especialista do Centro de Referência de Doenças Metabólicas do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra/Hospital Pediátrico, "é fundamental que o médico pense nas DHM, paralelamente a outros diagnósticos, devendo começar por excluir as doenças tratáveis, nas quais é possível mudar a história natural da doença".

Os exames auxiliares de diagnóstico devem ser efetuados no momento da suspeita, por isso, a investigação laboratorial básica (hemograma, glicemia, gasimetria, ionograma, função hepática, amónia, lactato, corpos cetónicos) deve estar acessível em todos os hospitais.

De acordo com Paula Garcia, as análises básicas permitem o diagnóstico diferencial e o início de atitudes terapêuticas, como em situações de hipoglicemia, hiperamoniemia, hiperlactacidemia e acidose metabólica.

"O tratamento sintomático deve ser iniciado de imediato", alertou, acrescentando que o mesmo é mais eficaz na doenças por intoxicação e em determinadas patologias tipo défice energético.

Segundo Paula Garcia, perante um doente e na suspeita de DHM, o médico deve fazer, à semelhança de outras áreas da Medicina, uma história clínica completa, efetuar o exame físico e confirmar a normalidade do rastreio neonatal alargado (teste do pezinho), para as crianças nascidas após 2005. "Se houver uma suspeita de diagnóstico dirigida, então a confirmação é feita através da realização de exames complementares de diagnóstico específicos, bioquímicos e/ou genéticos", disse.

"O rastreio neonatal alargado, atualmente, incluindo 23 doenças hereditárias do metabolismo, veio facilitar o diagnóstico precoce e pré-sintomático de um grande número de patologias, melhorando largamente o prognóstico das mesmas a longo prazo", acrescentou.

Paula Garcia alertou, no entanto, que muitas doenças não estão incluídas no rastreio neonatal, como, por exemplo, a galactosemia e frutosemia, as doenças do ciclo da ureia intramitocondriais, as glicogenoses, as doenças de organelos, as doenças mitocondriais, entre outras.

O curso contou, também, com as intervenções de Carla Ramalho (CH de São João), Anabela Bandeira (CH do Porto), Esmeralda Martins (CH do Porto), Esmeralda Rodrigues (CH de São João) e Helena Santos (CH de Vila Nova

de Gaia/Espinho).

Projeto FIND

Durante o Curso, Paula Garcia fez uma breve apresentação do "Projeto FIND", que resulta de uma parceria entre a Secção de Doenças Hereditárias do Metabolismo da Sociedade Portuguesa de Pediatria e o Instituto Ricardo Jorge (INSA), cuja finalidade é facilitar o diagnóstico das mucopolissacaridoses (MPS) tipos I, II, IV e VI, atualmente objeto de terapia enzimática de substituição, através do doseamento das respetivas enzimas deficitárias.

Paula Garcia explicou que, "perante a suspeita de uma MPS, o médico pode solicitar um kit de diagnóstico gratuito ao INSA, enviando e-mail para projecto. find@gmail.com". O processo apenas exige a impregnação de pequena quantidade de sangue em cartão e o envio é feito novamente para o INSA, via CTT.