

CC-10

A PERSPETIVA DO LABORATÓRIO

Francisco Laranjeira

Unidade de Bioquímica Genética, Centro Genética Médica Doutor

Jacinto Magalhães, Centro Hospitalar do Porto, Porto

francisco.laranjeira@chporto.min-saude.pt

Doenças hereditárias do metabolismo (DHM) é uma designação aplicável a algumas centenas de patologias, na sua maioria individualmente raras mas que, em conjunto, apresentam uma prevalência significativa.

As DHM podem ser classificadas em diversos grupos e segundo vários critérios: segundo o metabolito que se acumula (Ex: glicogenoses); segundo a função celular afectada (Ex: metabolismo energético); segundo o organelo celular em que essa função é habitualmente desempenhada (Ex: doenças mitocondriais, doenças lisossomais), ou outros.

O envolvimento de vários órgãos ou tecidos é uma característica bastante comum nas DHM, uma vez que a maioria das funções metabólicas está activa na generalidade das células do organismo. No entanto, o efeito das disfunções metabólicas não é igual em todos os órgãos e tecidos, nem entre doenças do mesmo grupo.

Clinicamente, as DHM raramente tem alguma característica patognomónica, observando-se com frequência espectros de apresentação e sobreposição com outras patologias, quer DHM quer doenças mais comuns, o que torna o seu diagnóstico difícil e muitas vezes moroso.

No entanto, muitas vezes estas patologias poderão ser diagnosticadas com metodologias adequadas pesquisando parâmetros resultantes (directa ou indirectamente) do defeito metabólico - pesquisa de metabolitos, determinação de actividades enzimáticas, estudos estruturais – ou causadores do mesmo, pelo estudo dos genes respectivos.

Também na vertente terapêutica já existem algumas possibilidades, embora para um número reduzido de DHM, o que tem motivado um maior empenho no diagnóstico mas também na identificação de marcadores que permitam a avaliação da eficácia terapêutica.

Serão abordadas algumas das principais DHM com envolvimento cardíaco, tanto na perspectiva do diagnóstico como da monitorização terapêutica.