P-22

DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO – AFINAL NÃO SÃO ASSIM TÃO RARAS NO ADULTO...

Sónia Rocha[1], Francisco Laranjeira[1], Carla Caseiro[1], Isaura Ribeiro[1,2], Eugénia Pinto[1], Célia Ferreira[1], Helena Ribeiro[1], Dulce Quelhas[1,2], Lúcia Lacerda[1,2]

[1] Unidade de Bioquímica Genética, Centro Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães, Centro Hospitalar do Porto - EPE, Porto, Portugal

[2] Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica (UMIB), Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS), Universidade do Porto, Porto, Portugal

sonia.rocha@chporto.min-saude.pt

Introdução: A Unidade de Bioquímica Genética do Centro de Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães (UBG--CGMJM) desenvolve atividade integrada de Assistência, Investigação e Formação no diagnóstico de cerca de 100 Doenças Hereditárias do Metabolismo (DHM), pertencentes aos grupos de doenças Lisossomais, Peroxissomais e Défices Congénitos da Glicosilação.

Estas patologias apresentam fenótipos clínicos muito diversos, que vão desde formas neonatais, na sua maioria muito graves, até formas com apresentação mais tardia, que pode ser infantil, juvenil ou adulta, esta última clinicamente mais moderada.

Objetivos: Neste trabalho apresenta-se a casuística obtida em 30 anos de estudo de cerca de 16 000 casos com suspeita clínica de DHM, pretendendo chamar a atenção para a apresentação no doente adulto.

Métodos: O diagnóstico pré e pós-natal da maioria das doenças estudadas é efetuado a 3 níveis de estudo, ou seja, pelo rastreio dos metabolitos acumulados, pela determinação da deficiência metabólica e finalmente pela identificação das mutações causais.

Resultados: Foram diagnosticados cerca de 1000 doentes no total das patologias estudadas, dos quais 30% em idade adulta, distribuídos por 30 patologias. Embora a doença de Gaucher continue a ser a patologia lisossomal mais frequente (de 135 diagnósticos efetuados, 94 são formas adultas), nos últimos anos aumentou muito o número de diagnósticos de doença de Fabry, tornando-a na segunda patologia em número de doentes (133 diagnósticos efetuados) e mesmo na primeira em número de formas adultas (119 diagnósticos). São apresentados os dados referentes à distribuição por patologias e dados epidemiológicos.

Conclusão: Embora individualmente raras, coletivamente constituem um grupo significativo de doentes. Com o desenvolvimento de abordagens terapêuticas ganha maior premência o diagnóstico precoce como forma de minimização do desenvolvimento de lesões irreversíveis.

O número significativo de adultos diagnosticados a partir de 2009, deve-se à crescente sensibilização de especialidades médicas para além da pediatria.

Os projetos de rastreio em sangue seco capilar têm contribuído sobremaneira para esta evolução, permitindo o acesso a estas análises altamente específicas a médicos de diversas especialidades e de todo o país. Contudo, ainda não é possível afirmar se esse número se deve a um diagnóstico tardio ou a um efetivo aparecimento de sintomatologia na idade adulta.