

2021-02-25 17:00:56

<http://justnews.pt/noticias/nao-ha-especialidade-medica-que-nao-seja-confrontada-com-as-doencas-metabolicas>



## «Não há especialidade médica que não seja confrontada com as doenças metabólicas»

Raras, genéticas e de difícil diagnóstico, as doenças hereditárias do metabolismo têm vindo, segundo Daniel Costa Gomes, presidente da Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas (SPDM), a conquistar um lugar junto das várias especialidades. Há ainda, no entanto, um caminho a percorrer.

Apesar da possibilidade de rastreio de 24 doenças hereditárias do metabolismo com o teste do pezinho, contabilizam-se mais de 800 que, apesar de presentes desde o nascimento, podem manifestar-se numa fase mais tardia. “Há um mundo de doenças inesgotável e em contínuo desenvolvimento”, alerta Daniel Costa Gomes, especialista de Medicina Interna do CHULN e atual presidente da Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas.

A presença de uma sintomatologia comum, entre vómitos, sonolência, dores musculares ou alterações do estado de consciência, dificulta em muito o diagnóstico de uma destas doenças. No entanto, assim que ele é conseguido, “o tratamento pode ser relativamente simples”, como acontece, por exemplo, no caso da fenilcetonúria, que apenas carece de uma dieta sem fenilalanina.

“Se este aminoácido não for ingerido ele não será acumulado no sangue, possibilitando um desenvolvimento normal, sem lesões neurológicas”, descreve o internista. Acrescenta ainda que já existem, inclusivamente, doenças onde é possível realizar terapêutica genética.



Daniel Costa Gomes: “Sem um diagnóstico atempado, os doentes podem vir a morrer”

A preocupação maior da SPDM prende-se assim com a “divulgação destas doenças e a criação de um fórum para

que os profissionais de saúde das várias áreas possam partilhar as experiências que têm com os doentes, pois, só assim conseguiremos progredir no conhecimento desta área e melhorar o seu tratamento”, clarifica o seu presidente.

Como destaca, “não há especialidade médica que não seja confrontada com um grupo de doenças metabólicas, pelo que todas devem estar alerta para a existência destas doenças e para os sinais que podem levar ao seu diagnóstico”.

Das dezenas de casos com que já se confrontou, Daniel Costa Gomes recorda-se bem de um doente, na casa dos 25 anos, com “uma história clínica de vômitos, sonolência e alterações psiquiátricas, que foi admitido no Serviço de Urgência com a suspeita de tentativa de suicídio, após ter sido encontrado em casa inconsciente, mas o panorama veio a revelar-se bem diferente”. E explica:

“Após ter visto a sua situação clínica agravada, o rapaz entrou em estado de coma e acabou por ser ventilado. Na Unidade de Cuidados Intensivos, um intensivista que havia tido experiência prévia nesta área colocou a hipótese de se tratar de uma doença metabólica não diagnosticada. Após ter sido pedido um doseamento da amónia, que se revelou muito elevado, foi realizado um estudo bioquímico, que confirmou o diagnóstico.”

Iniciado o tratamento, o jovem de 25 anos recuperou totalmente. “O rapaz tem hoje uma vida perfeitamente normal, mas se este especialista, que tinha experiência prévia na área, não tivesse sido confrontado com este caso, o doente teria morrido sem um diagnóstico”, realça, chamando a atenção para a “multiplicidade de casos como este, que terão outro desfecho porque não se considera este diagnóstico”.

### **SPDM investe na formação da comunidade médica**

Constituída há 19 anos, a SPDM tem vindo a apostar na organização de ações de formação dirigidas à comunidade médica em geral, incluindo também os cuidados de saúde primários, por todo o país.

Apesar de a pandemia ter vindo dificultar a organização de formações presenciais, suspendendo a componente social, Daniel Costa Gomes salienta que, por outro lado, “veio mostrar que as plataformas digitais conseguem disseminar a informação junto de um maior número de profissionais, inclusivamente além-fronteiras”.

No caso do simpósio anual, que se realizou em novembro, num formato totalmente virtual, o número de inscrições duplicou e contou com participantes de várias nacionalidades, “o que só vem sublinhar o interesse destas reuniões no panorama internacional”. Esta realidade veio fomentar o desejo da atual Direção em manter a plataforma virtual na próxima edição, ainda que decorra em formato presencial.



Desde o início do seu mandato, em março de 2020, foram ainda realizadas duas ações de formação, onde se discutiram novas perspetivas terapêuticas e o tratamento dietético nas aminoacidopatias e nas doenças do ciclo da ureia.

Além das bolsas de apoio à investigação Dr. Aguinaldo Cabral, de formação de curta duração e de estágios clínicos, esta última tão incentivada por Daniel Costa Gomes ao longo dos anos, sob a sua presidência, foram ainda criadas quatro bolsas de apoio à propina de doutoramento e uma bolsa de apoio à melhor publicação científica feita por um autor nacional numa revista indexada.

Este investimento pretende contribuir para a aproximação dos profissionais de saúde à SPDM, na medida em que “é fundamental existirem mais especialistas interessados nesta área, pelo crescente número de doentes que transitam da Pediatria para a idade adulta, mas também por aqueles que, sendo já adultos, permanecem sem um diagnóstico”.

Apesar de reconhecer que, ao longo dos últimos 10 anos, tem existido uma evolução significativa quanto à sensibilização de várias especialidades para esta matéria, nomeadamente a Neurologia, o nosso entrevistado salienta que “há ainda um longo caminho a percorrer junto de especialidades como a Cardiologia, a Nefrologia e, principalmente, a Medicina Geral e Familiar”.

Além da aposta na formação, Daniel Costa Gomes afirma que a SPDM tem procurado também organizar e definir protocolos nacionais para o tratamento e seguimento destes doentes, contando com o auxílio de um grupo de trabalho constituído por elementos dos vários centros de referência nacionais dedicados a esta componente.

Dispondo Portugal de cinco centros de referência – dois no Porto, um em Coimbra e dois em Lisboa –, o especialista entende que “num país pequeno, que conta com um número relativamente reduzido de doentes, é importante que todos sejam acompanhados e tratados de igual forma, permitindo uma mais fácil partilha de dados para a realização de estudos científicos”.

Com um pequeno grupo de profissionais dedicados à área, entre internistas, pediatras, técnicos de laboratório, bioquímicos e geneticistas, a SPDM conta com cerca de 150 sócios. Existindo habitualmente uma tendência de rotatividade entre os corpos associativos e de constituição de uma única lista candidata às eleições, a validação acontece, por norma, no decorrer do simpósio anual, na Assembleia-Geral Eleitoral.

Para o seu mandato, Daniel Costa Gomes procurou que os corpos associativos integrassem uma equipa multidisciplinar, representativa dos vários pontos do país.

## **17.º Simpósio Internacional**

Ainda em fase de agendamento, a realização do 17.º Simpósio Internacional está projetada para a primeira quinzena de setembro. Sendo a organização do evento da responsabilidade de uma Comissão Organizadora nomeada pela Direção, presidida este ano por Hugo Rocha, geneticista bioquímico do Instituto Nacional de Saúde Ricardo Jorge, o evento deveria realizar-se no Porto.

No entanto, por não ter sido possível realizar o último evento anual de forma presencial, e que estava previsto acontecer em Lisboa, está a ser ponderada uma localização alternativa.

Em 2022, para respeitar a rotatividade, Coimbra deverá acolher esta reunião científica, sob organização de um grupo de profissionais de saúde da cidade.



Daniel Costa Gomes

### **A paixão pelas doenças hereditárias do metabolismo**

Daniel Costa Gomes nasceu a 25 de agosto de 1986, nas Caldas da Rainha. O seu gosto pelas áreas da Matemática, da Biologia e da Química e a descoberta de que o raciocínio clínico era baseado no método dedutivo fê-lo seguir a área da Saúde, entrando na Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa em 2004.

Desde cedo que se sentiu atraído pelas áreas da Fisiologia e da Bioquímica, começando no terceiro ano do curso a ser monitor da disciplina de Fisiopatologia, da qual é atualmente assistente. “Sempre me cativou pensar na forma como as doenças interagem com o nosso organismo”, refere.

Nutrindo especial carinho por todos os sistemas de órgãos, decidiu, de forma natural, especializar-se em Medicina Interna. O seu interesse pelas doenças hereditárias do metabolismo surgiu por intermédio da sua orientadora, Anabela Oliveira, a atual diretora do Serviço de Urgência do CHULN, que tinha criado a Consulta de Doenças Hereditárias do Metabolismo no Adulto na instituição.

“São doentes que exigem um raciocínio muito minucioso e uma procura de pormenores bioquímicos para chegar ao diagnóstico e definir a estratégia terapêutica”, explica Daniel Costa Gomes. Foi neste contexto que começou a realizar a consulta e a relacionar-se com a SPDM, participando nas reuniões científicas e apresentando trabalhos.

A experiência que reteve do estágio que fez na Charles Dent Metabolic Unit, em Londres – o centro de referência com mais doentes adultos a nível mundial (cerca de 4000 à época) –, durante três meses, levou-o a participar ativamente na proposta de criação do atual Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo do CHULN, reconhecido a 11 de março de 2016 e que meses depois viria a ser integrado na Rede Europeia de Referência.



**HOSPITAL Público**  
A PARTILHA DE BOAS PRÁTICAS

Publicação Periódica Híbrida

Jornal distribuído aos profissionais de saúde das unidades hospitalares do SNS.



A entrevista completa pode ser lida na edição de janeiro/fevereiro do Hospital Público.