

2014-07-14 13:02:23

<http://justnews.pt/noticias/primeiro-tratamento-para-doenca-genetica-rara-ja-esta-disponivel-em-portugal>

Primeiro tratamento para doença genética rara já está disponível em Portugal

O primeiro e único medicamento criado para tratar a Síndrome de Morquio tipo A (ou MPS IV A) já se encontra disponível em Portugal para crianças e adultos que sofram desta deficiência genética rara. Elosulfase alfa substitui a principal enzima (GALNS) que falta às pessoas com Síndrome de Morquio tipo A. Esta deficiência, que afeta cerca de 3000 pessoas no mundo desenvolvido, causa disfunção progressiva de vários órgãos, incluindo complicações cardiorrespiratórias, levando à perda de vigor/energia, deficiências motoras e morte prematura.

A síndrome de Morquio tipo A (também conhecida como Mucopolissacaridose tipo IV A - MPS IVA) é normalmente diagnosticada no início da infância e é uma doença crónica que até ao momento não tem cura. Doentes com Síndrome de Morquio tipo A têm uma esperança de vida curta, entre os 20 e 30 anos de idade, sendo os problemas cardiorrespiratórios a principal causa de morte.

À medida que as crianças saudáveis crescem, a sua resistência, conforme avaliada pelo teste de marcha de 6 minutos, melhora e conseguem andar mais a cada ano que passa. Contudo, a distância que as crianças com Síndrome de Morquio tipo A conseguem andar em seis minutos vai diminuindo anualmente à medida que a sua resistência desce.

Quando chegam à adolescência têm menos 75% da resistência que os adolescentes não afetados pela Síndrome de Morquio tipo A. Esta falta de energia leva a um uso cada vez mais frequente da cadeira de rodas, perda de independência, maior encargo com cuidados de saúde e uma menor qualidade de vida.

Ao substituir a atividade da enzima em falta, o elosulfase alfa melhora significativamente a resistência dos doentes com Síndrome de Morquio tipo A, conforme demonstrado pelo desempenho melhorado no teste de marcha de 6 minutos. Nos ensaios clínicos, em comparação com o placebo, os doentes tratados com uma infusão semanal de 2 mg/kg de elosulfase alfa em apenas 24 semanas melhoraram significativamente a distância que conseguem percorrer em seis minutos.

A melhoria significativa testemunhada no teste de marcha traduz-se numa capacidade melhorada para fazer tarefas diárias que necessitam de energia como andar, tomar banho de forma independente e vestir-se.

“É uma excelente notícia para todos os pacientes afetados, uma vez que assim sabem ter a opção de uma terapia que modifica a doença e permite outras medidas para melhorar a qualidade de vida. O impacto para os doentes vai ser significativo, pois agora é possível abrandar a progressão desta deficiência devastadora,” refere Chris Hendriksz, do Hospital Salford Royal no Reino Unido.