

## O que pensa o especialista...

### Erros inatos do metabolismo – Uma subespecialidade?

Os avanços científicos e tecnológicos têm contribuído de forma progressiva para uma melhor compreensão da fisiologia e fisiopatologia do corpo humano e da célula em particular. Simultaneamente, o crescimento exponencial dos conhecimentos, daí resultante, e a limitação na capacidade de aquisição dos conhecimentos de cada médico têm levado, ao longo dos anos, à exigência na criação de novas especialidades e subespecialidades.

A sua formação resulta, não de uma organização estruturada e programada por uma entidade gestora (poder-se-á ler Ordem dos Médicos ou Ministério da Saúde), mas sim porque a necessidade de sistematizar conhecimentos, oferecer cuidados de qualidade aos utentes e, também, a atracção individual têm levado alguns médicos a dedicarem-se a esta ou àquela área de acordo com a patologia que surge no seu quotidiano de clínicos ou aquela para a qual se sentem naturalmente vocacionados. O reconhecimento natural da especialidade resulta da verificação da capacidade técnica ou de conhecimentos do médico pelos seus pares; a sua oficialização como especialidade ou subespecialidade, por sua vez, depende da vontade política ou das influências políticas que o médico em questão tem a habilidade de mover.

As doenças hereditárias do metabolismo eram consideradas doenças raras, intratáveis e de prognóstico muito reservado e, como tal, sem direito ao estatuto de especialidade ou subespecialidade. Contudo, os conhecimentos nesta área têm sofrido um acréscimo progressivo à medida que a bioquímica, a biologia molecular e a genética têm evoluído e têm permitido um reconhecimento mais profundo da fisiologia celular e uma exploração crescente do genoma humano. Se actualmente a genética clínica é já reconhecida como uma especialidade clínica e laboratorial, os erros inatos do metabolismo merecem a mesma aceitação.

Esse reconhecimento impõe-se, não só pelo grande número de patologias abrangidas, como também pela complexidade das doenças tratadas e os meios de diagnóstico exigidos. Recordamos que, ao contrário da maioria das especialidades universalmente reconhecidas, as doenças metabólicas afectam qualquer órgão e sistema, apresentando-se, portanto, com toda uma panóplia de sintomas e sinais (do sistema nervoso central,

Sílvia Sequeira  
Consultora em Doenças Metabólicas  
do Hospital de Dona Estefânia

digestivo, nefrourológico, cardiovascular, muscular, oculares, ósseas, etc.); a sua terapêutica quando existente é complexa, quer seja enzimática, dietética (variando, p. ex. para as diferentes aminoacidopatias – fenilcetonúria, leucínose, doenças do ciclo da ureia, homocistinúria, etc.), de transplantação ou simplesmente de suporte; os exames complementares são de difícil acesso e requerem, por vezes, tecnologia sofisticada com recurso a laboratórios no estrangeiro, sendo imperioso usar de ponderação e bom senso nos pedidos.

O doente não chega ao médico com um diagnóstico, mas antes, com sintomas ou sinais a partir dos quais é necessário proceder com uma lógica orientada pela urgência ou pela frequência da sintomatologia e com o conhecimento adquirido com a experiência. Muitas doenças metabólicas têm, actualmente, um tratamento eficaz e podem originar uma situação aguda, com necessidades terapêuticas de emergência.

A experiência resulta num reconhecimento mais precoce da doença e numa terapêutica atempada e adequada, permitindo igualmente uma redução dos recursos económicos para que se façam escolhas acertadas, não só no pedido dos exames complementares, como também no referente à terapêutica.

É necessário, igualmente, reconhecer que o doente depende por toda a vida de um tratamento continuado, no qual os cuidados de que os doentes carecem crescem em complexidade; esta complexidade e o número crescente de doentes diagnosticados e tratados ao longo dos anos tem motivado, nos grandes centros, alguns médicos a dedicarem-se exclusivamente a determinadas patologias ou a grupos de patologias deste âmbito: fenilcetonúria, doenças lisossomiais, glicogenoses, acidémias orgânicas, etc.

No final do século vinte, com a identificação de várias centenas de doenças metabólicas geneticamente determinadas, conduzindo a uma grande diversidade na expressão clínica, a realidade de uma subespecialidade impõe-se, com a necessidade de uma diferenciação na área dos erros inatos do metabolismo. A complexidade decorrente do diagnóstico e terapêutica das doenças hereditárias do metabolismo torna imperativo, pelo menos nos hospitais de terceira linha, a dedicação

em tempo completo de alguns profissionais, isto é, a sua diferenciação como especialidade.

A complexidade das situações, já referida, a necessidade de uma complementaridade de várias disciplinas no tratamento de muitas patologias e a sua cronicidade implicam uma equipa de trabalho própria.

A especialização impõe-se porque a multiplicidade de conhecimentos exigidos e sua rápida evolução tornam impraticável de outro modo oferecer cuidados de qualidade aos doentes de forma digna.

Nesta área em franca evolução torna-se necessário repensar prioridades lembrando que, se todos tratam tudo de forma indiscriminada, poder-se-ão colocar problemas de ética em cuidados de saúde.

Mas, se por um lado é imprescindível garantir ao doente um tratamento em tempo útil por aqueles que têm maior competência científica e técnica para o fazer, é necessário, igualmente, melhorar a qualidade e os conhecimentos de todos os profissionais de saúde nesta área. Ressaltamos, contudo, a quase inexistência de formação quer pré-graduada, quer pós-graduada nesta área, apesar da sua rápida expansão. É necessário motivar os pediatras ou futuros pediatras (e também outros médicos) para a importância de se estar alerta para a eventualidade de uma doença metabólica

e incentivá-los para dar o apoio médico necessário a este grupo de doentes.

Numa sociedade em que os utentes são cada vez mais exigentes, em que se reivindicam e se cobram responsabilidades pelo actos médicos ou pela sua ausência, será lícito um pediatra alegar desconhecer a forma de abordagem de uma hiperamoniemia ou de uma hipoglicemia, sobretudo se nos lembrarmos que constituem emergências médicas com risco de sequelas graves se não tratadas atempadamente de forma correcta?

Infelizmente, o envolvimento das instituições é manifestamente pouco ambicioso e insuficiente, quer no que se refere à formação nesta área, quer no que se relaciona com o seu reconhecimento como subespecialidade, com necessidade de criação de unidades vocacionadas para o seguimento de doentes com estas patologias. Recordamos que elas abrangem não só a idade pediátrica, mas também os adultos, à medida que as crianças vão crescendo e se vão identificando progressivamente situações com apresentação apenas na idade adulta.

Estamos certos que o futuro conduzirá à necessidade de reconsiderar prioridades e demonstrará que muitas das nossas crianças, e também alguns adultos válidos na sociedade, beneficiarão de uma melhor prestação de cuidados, com o reconhecimento de uma diferenciação na área dos erros inatos do metabolismo.