

Doenças do metabolismo ganham manual

Augusto Franco

ENVIADO ESPECIAL (*)

SÃO PAULO - Um manual de instruções básicas para médicos e outros profissionais da área, com linguagem simples e tabelas de fácil consulta. Esta é a idéia por trás do Protocolo Brasileiro de Dietas em Erros Inatos do Metabolismo, lançado ontem, em São Paulo, por representantes de 25 entidades de todo o Brasil, entre elas da Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG).

O manual apresenta fórmulas a serem utilizadas por pais e responsáveis nos cuidados de pacientes com as 13 principais doenças causadas por Erros Inatos do Metabolismo (EIM), entre elas a Fenilcetonúria, mais conhecida entre os novos pais por ser facilmente detectada pelo 'teste do pezinho'. A intenção dos especialistas é que o manual, que será distribuído pelas entidades ligadas à elaboração do documento, esteja disponível para todos os profissionais do país ligados ao diagnóstico e tratamento deste tipo de doença.

Segundo a coordenadora do livro e diretora do Centro de Referência em Erros Inatos do Metabolismo (Creim), ligado à Universidade Federal de São Paulo (Unifesp), Ana Maria Martins, um dos desafios do país ainda é diagnosticar este tipo de doença. 'Como são muitos tipos de síndromes, com características específicas e em quantidades que, separadamente parecem pequenas, ainda não temos números confiáveis nem centros de diagnósticos suficientes no país', avalia.

Segundo ela, atualmente são conhecidas mais de 550 tipos de doenças ligadas aos EIM. Em linhas gerais, a maior parte desses erros no código genético fazem com que crianças nasçam sem a capacidade de digerir certos tipos de substâncias, como as proteínas ou açúcares. Estima-se que, em todo o mundo, uma a cada 2.500 crianças nascidas vivas apresentem alguma dessas anomalias. O Ministério da Saúde inclui, atualmente, testes para a detecção de quatro doenças relacionadas às EIM entre os exames básicos realizados rotineiramente. São detectadas a fenilcetonúria, o hipotireoidismo, a doença falciforme e a fibrose cística. Segundo o professor do Departamento de Pediatria e diretor do Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico (Nupad) da Faculdade de Medicina da UFMG, Marcos José Aguiar, Minas Gerais é, ao lado de São Paulo e Paraná, um dos três estados onde o sistema de diagnóstico funciona melhor em todo o país.

(*) O Repórter viajou a convite da Sociedade Brasileira de Genética Clínica
Veja a matéria