

**28 de fevereiro | Dia Mundial das Doenças Raras**

## **Sociedade Portuguesa de Pneumologia promove iniciativa para consciencialização sobre Défice de Alfa-1 Antitripsina junto dos profissionais de saúde**

**Diagnóstico precoce da doença é fundamental para evitar ou diminuir a sua progressão**

**É com o objetivo de aumentar e reforçar a importância do diagnóstico precoce do Défice de Alfa-1 Antitripsina (DAAT) junto dos cuidados de saúde primários que, no âmbito do Dia Mundial das Doenças Raras (28 de fevereiro), a Sociedade Portuguesa de Pneumologia - através do seu Núcleo de Estudos de Défice de Alfa-1 Antitripsina - vai realizar uma ação de consciencialização que envolve diversos centros de saúde/unidades de saúde familiar em vários pontos do país.**

Esta iniciativa, desenvolvida em conjunto com o Grupo de Estudos de Doenças Respiratórias (GRESPE) da Associação Portuguesa de Medicina Geral e Familiar (APMGF), assume toda a pertinência uma vez que, de acordo com Raquel Marçôa, coordenadora deste núcleo da SPP, “na deficiência de alfa-1 antitripsina o diagnóstico precoce pode evitar ou diminuir a progressão da doença. Assim, é muito importante uma colaboração próxima entre os cuidados de saúde primários (CSP) e a Pneumologia. Mais, se quisermos intervir numa fase precoce da doença, o diagnóstico tem de ser realizado maioritariamente nos CSP, com uma orientação posterior da consulta de Pneumologia”.

Apesar de ser rara, a DAAT é uma das doenças genéticas mais prevalentes (a prevalência da DAAT grave na Europa é de cerca de 1/2000-4000 pessoas) encontrando-se, no entanto, subdiagnosticada. É uma doença caracterizada pela ausência ou produção em níveis anormais da proteína alfa-1 antitripsina sendo que, a falta dessa proteína, pelo papel importante que tem na proteção dos pulmões, pode levar ao desenvolvimento de algumas doenças respiratórias, como a DPOC (doença pulmonar obstrutiva crónica) ou enfisema. “No que diz respeito à DPOC, 1 a 2% dos casos serão devidos a DAAT grave. Segundo as *guidelines* GOLD (Global Initiative for Chronic Obstructive Lung Disease) e da Organização Mundial da Saúde, o doseamento sérico da alfa-1 antitripsina (que é uma análise simples e barata) deverá ser pedido a todos os doentes com DPOC, sendo a maioria deles seguidos nos CSP”, explica Raquel Marçôa.

Para a pneumologista, “o diagnóstico precoce da DAAT é relevante porque a evicção de fatores de risco (fumo do tabaco e outras exposições), a prevenção de infeções e a terapêutica de substituição de alfa-1 antitripsina em casos selecionados, evitam ou diminuem a progressão da doença pulmonar. Na DAAT, embora os sintomas respiratórios possam aparecer a partir dos 35 anos em fumadores e em idade superior aos 45 anos nos não fumadores, a prática clínica mostra que a idade média de diagnóstico se

situa nos 50-55 anos, ou seja, o intervalo entre o aparecimento dos sintomas e a identificação da doença pode ser de oito anos ou mais. O diagnóstico precoce é então importante pois leva a atitudes preventivas e alterações no estilo de vida que diminuirão a progressão da doença, nomeadamente cessação tabágica, eventuais exposições ocupacionais, prevenção de infeções, tratamento precoce de sintomas e exacerbações ou administração de terapêutica de substituição de alfa-1 antitripsina em casos selecionados. Estas medidas contribuem para uma minimização do dano pulmonar”.

Relativamente à ação que a SPP vai desenvolver nos centros de saúde e unidades de saúde familiar, vai consistir numa breve apresentação da doença às equipas médicas por um pneumologista e na disponibilização de material informativo sobre a DAAT. Raquel Marçôa reforça que “com esta iniciativa, levada a cabo a nível nacional, a SPP pretende aumentar a consciencialização sobre a doença com um consequente aumento no seu diagnóstico numa fase mais precoce de forma a conseguirmos evitar a sua progressão”.