

28 de fevereiro – Dia Mundial das Doenças Raras

Doença genética rara pode estar na origem de doenças respiratórias graves

SPP reforça importância do diagnóstico precoce do défice de alfa-1 antitripsina

No âmbito do Dia Mundial das Doenças Raras, que se assinala a 28 de fevereiro, a Sociedade Portuguesa de Pneumologia (SPP) reforça a importância da sensibilização para o défice de alfa-1 antitripsina (DAAT) – uma das doenças genéticas raras mais prevalentes e que pode estar na origem de doenças respiratórias graves, como a doença pulmonar obstrutiva crónica e o enfisema pulmonar.

De acordo com Teresa Martin, da SPP, “o principal desafio no DAAT continua a ser o desconhecimento da doença, tanto na população em geral como entre profissionais de saúde. Apesar de ser uma condição relativamente simples de diagnosticar, continua a ser pouco testada, contribuindo para um atraso significativo no diagnóstico”.

A alfa-1 antitripsina é uma proteína produzida principalmente pelo fígado, cuja função é proteger os pulmões da inflamação e da destruição progressiva do tecido pulmonar. “No défice de alfa-1 antitripsina, uma alteração genética faz com que esta proteína esteja ausente ou exista em níveis muito baixos no organismo, deixando os pulmões mais vulneráveis a lesões ao longo do tempo. Por este motivo, esta condição genética aumenta o risco de desenvolvimento de doença respiratória crónica, podendo também associar-se a doença hepática devido à acumulação da proteína defeituosa no fígado”, explica a médica pneumologista.

Falta de ar, tosse persistente, infeções respiratórias frequentes, asma de difícil controlo ou o diagnóstico de DPOC ou enfisema - incluindo em não fumadores ou na ausência de fatores de risco conhecidos - constituem sinais de alerta que devem levar à consideração do Déficit de Alfa-1 Antitripsina. Por serem frequentemente indistinguíveis de outras doenças respiratórias mais comuns, estes sinais podem contribuir para o atraso no diagnóstico.

No entanto, importa destacar que “o diagnóstico precoce pode alterar o prognóstico da doença. Identificar esta condição atempadamente permite implementar medidas preventivas essenciais (como evitar o tabaco e outras exposições nocivas) e iniciar um seguimento adequado, com impacto na evolução da doença respiratória”. Teresa Martin acrescenta que “existe uma terapêutica específica para o DAAT grave que está indicada em alguns doentes. O benefício desta intervenção é tanto maior quanto mais precocemente for iniciada, a partir do momento em que existe indicação terapêutica, sendo importante salientar que não está indicada para todos os doentes nem em fases muito iniciais sem critérios definidos”.

De acordo com as recomendações nacionais e internacionais, todos os doentes com DPOC, com enfisema precoce ou na ausência de fatores de risco conhecidos, doentes com asma de difícil controlo e os familiares de pessoas diagnosticadas com DAAT devem ser testados para esta condição.