

Dia Mundial das Doenças Raras assinala-se a 28 de fevereiro

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

DAAT é uma das doenças raras mais prevalentes

Assinala-se a 28 de fevereiro o Dia Mundial das Doenças Raras. Nesta data, que pretende sensibilizar a população para este tipo de patologias e para as dificuldades diárias enfrentadas pelos doentes, a Sociedade Portuguesa de Pneumologia (SPP) alerta para a importância de se conhecer o défice de alfa-1 antitripsina (DAAT) - uma doença genética e uma das mais prevalentes entre as doenças raras.



Teresa Martin, da SPP, começa por explicar que “a alfa-1 antitripsina é uma proteína produzida no fígado cuja função principal é proteger os pulmões da inflamação. No DAAT, esta proteína é defeituosa, acumulando-se no fígado e aumentando o risco de doença hepática, como cirrose e carcinoma hepático. A sua ausência, ou presença em níveis reduzidos no pulmão, torna o tecido pulmonar mais vulnerável a danos, resultando na sua destruição progressiva e levando ao desenvolvimento de enfisema, uma das componentes da doença pulmonar obstrutiva crónica (DPOC)”.

Tosse crónica, expetoração, falta de ar (progressivamente a esforços cada vez menores) são sintomas que podem surgir quando o DAAT leva ao desenvolvimento de doença respiratória. Além disso, o DAAT aumenta a suscetibilidade a infeções respiratórias. A doença não tem, atualmente, cura e o seu tratamento “baseia-se na abordagem *standard* da DPOC e, em alguns casos, pode estar indicada a terapia de reposição de alfa-1 antitripsina humana”, refere a médica pneumologista.

No âmbito desta efeméride, Teresa Martin, em representação da SPP, relembra que “o conhecimento sobre as doenças raras pode fazer uma diferença significativa na vida dos doentes, sendo muito importante que os profissionais de saúde se mantenham atentos e informados sobre as doenças raras de modo a

conseguirem identificar sinais precoces e evitar atrasos no diagnóstico”. O desconhecimento clínico, que resulta no subdiagnóstico ou num diagnóstico tardio, continua a ser a principal barreira nas doenças raras - “muitos doentes passam anos sem um diagnóstico correto, o que afeta a sua qualidade de vida e pode comprometer o prognóstico. No caso do DAAT, o diagnóstico é realizado através de uma simples análise de sangue”.

Para a especialista, a formação dos profissionais de saúde, aliada à educação da população, ao desenvolvimento de campanhas de sensibilização e à criação de centros de referência, “são essenciais para garantir um diagnóstico precoce e uma abordagem adequada, contribuindo para a melhoria da qualidade de vida dos doentes”. A criação de grupos de trabalho dentro das sociedades científicas nacionais e internacionais, como o Grupo de Estudos de Défice de Alfa-1 Antitripsina da SPP, “tem desempenhado um papel fundamental na melhoria do acesso ao conhecimento e à tentativa de disponibilização equitativa das terapias”, reforça a médica pneumologista. Acrescenta ainda que “temos assistido a um progresso significativo na divulgação das doenças raras, muito impulsionado pelas sociedades científicas, associações de doentes e uma maior aposta dos meios de comunicação social. No entanto, o desconhecimento generalizado ainda persiste, mesmo entre os profissionais de saúde, o que pode resultar em subdiagnóstico ou diagnósticos tardios, atrasando o início de um acompanhamento adequado”.

Além de deixar uma mensagem de esperança para os doentes e familiares, pois, no campo das doenças raras, “apesar dos desafios, temos assistido a avanços na investigação e no desenvolvimento de novas terapias”, Teresa Martin reforça que “medidas como a cessação tabágica, a reabilitação respiratória, a vacinação para prevenção de infeções respiratórias e o aconselhamento genético, são fundamentais nas pessoas com esta condição”.

É com o intuito de aumentar a consciencialização sobre esta doença rara junto dos profissionais de saúde e da população que a SPP vai desenvolver nos seus canais de comunicação, no âmbito do Dia Mundial das Doenças Raras, uma campanha de sensibilização para o défice de alfa-1 antitripsina.