



JORNAL

**associação
portuguesa
de paramiloidose**

N.º 16 JUNHO 1989

SEMESTRAL (DIST. GRATUITA)

Editorial

Continuam os preparativos para a realização do Primeiro Simpósio Internacional sobre a Polineuropatia Amiloidótica Familiar, que terá lugar no Hotel Solverde Granja, de 25 a 27 de Setembro próximo. Estão já inscritos cerca de 70 clínicos e cientistas estrangeiros de 18 países (Europa, Estados Unidos, Japão, Israel, Canadá) que se dedicam ao estudo dos diversos aspectos da doença. Os pedidos de apresentação de comunicações sobre a doença excedem já aquilo o que fora previsto pela organização. Para além das comunicações sobre os aspectos clínicos e laboratoriais, serão debatidos problemas relacionados com a prevenção, o tratamento, e as questões éticas e sociais que a doença coloca.

O Senhor Presidente da República acedeu a presidir a Comissão de Honra do Simpósio que integrará igualmente diversas personalidades e entidades ligadas à saúde, à investigação científica e às autarquias onde a doença tem maior prevalência. Durante a cerimónia de inauguração, que decorrerá no dia 24 de Setembro, será prestada uma homenagem nacional e internacional à Corina de Andrade, o neurologista que há exactamente 50 anos examinou pela primeira vez, no Hospital de Santo António do Porto, um doente sofrendo de paramiloidose.

Durante o Simpósio será exibida uma Exposição intitulada "Viagens de um Gene", contendo documentação de carácter histórico e científico, sobre os diferentes focos de paramiloidose que os portugueses disseminaram pelos cinco continentes. Esta exposição terá colaboração de cientistas estrangeiros, nomeadamente espanhóis, suecos e japoneses.

1ST INTERNATIONAL SYMPOSIUM ON FAMILIAL AMYLOIDOTIC POLYNEUROPATHY

AND OTHER TRANSTHYRETIN RELATED DISORDERS



GRANJA, PORTUGAL - SEPTEMBER 25-27-1989

Second Announcement

CENTRO DE ESTUDOS DE PARAMILOIDOSE - HOSPITAL DE SANTO ANTONIO

SERIA DE FACTO UM “ALVES” QUE TROUXE A DOENÇA DO BRASIL?

Relativamente ao penúltimo número do “Jornal da APP., de Julho/88, li com muito apreço “Comece a fazer a sua árvore familiar”. E a razão reside no facto de há cerca de 15 anos ter construído também a árvore da família da minha falecida mulher.

Tudo começou a pedido do Dr. Corino. Perguntou-me, um dia, se não seria capaz de saber se havia algum ascendente na família, proveniente da Póvoa de Varzim. Foi um desafio que me levou anos a decidir enfrentar.

Mas certo dia enchi-me de brios e fui no alcanço desse(a) desconhecida(a) pela escuridão do tempo.

Na família mais chegada nunca se ouvira falar de algum parente que fosse natural da Póvoa ou de algém daí que tivesse casado com familiares da Lage — Vila Verde (Braga).

Sabia-se, desde há muito, que a paramiloidose vinha do ramo dos “Ferreiras”, da casa do “Alferes”, do lugar de Bouçós, da referida freguesia, mas a sua origem geográfica ou se soube ou se apagou-se da memória das pessoas através de muitas gerações.

Tinha consciência de que o trabalho iria ser difícil e iria exigir muita pesquisa, mas, no fundo, esse tipo de tarefas que iria desenvolver, serviu para me acicatar.

Mas acabei por meter mãos à obra:

1 — obtive a máxima informação de pessoas da família, principalmente da saudosa D. Jaquelina Ferreira (mãe da Isabel Ferreira Carmo, do Núcleo de Braga), prima em 1.º grau da minha sogra — Mavíldia Ferreira. Tratava-se duma senhora muito inteligente e dotada duma memória invulgar. Posso aqui testemunhar que, sem a sua ajuda, ser-me-ia impossível construir a referida árvore. Prestou-me todas as informações que lhe pedi: sobre os familiares antigos que sofreram da doença, graus de parentesco, descendentes afectados ou não pela PAF..

Posso afirmar que sabia e se lembrava de tudo. Com extrema graça e vivacidade relatava pormenores e particulares, acontecimentos e episódios individuais sobre os familiares mais antigos.

Tudo anotei e nada desprezei, até objectos de uso pessoal, pensando que, também nesta matéria, se aplica o velho adágio, “guarda o que não presta e terás sempre o que precisas”. Isto a propósito de que todos ou quase todos os elementos recolhidos haveriam de revelar-se úteis na progressão da pesquisa pelo emaranhado dos registos.

2 — em seguida socorri-me do meu amigo, Pe. Constantino Vilela, pároco da freguesia da Lage, que me facultou a consulta de registos de confrarias, monografias feitas pelo seu antecessor e tio, Pe. Machado Vilela, sobre as principais famílias da freguesia e seus remotos fundadores. Possuía as histórias da casa do “Alferes” (família Ferreira) e da casa do “Ferrador” (família Dias). Refiro estas casas pelo simples facto de as respectivas famílias se acusarem, de longa data, da proveniência da doença. É curioso notar que à medida que ia construindo e alargando a árvore, verifiquei que, por volta dos meados do séc. XIX, um indivíduo da casa do Ferrador (Dias) casou com uma senhora da casa do Alferes (Ferreira), facto que terá dado origem às acusações mútuas.

3 — identificada a localidade e a família portadora da doença, confirmei a ascendente mais longínquo de que havia conhecimento ter sofrido da doença, notícia comprovada pela existência duma cadeira de rodas que esse familiar usara — Joaquim Jerónimo Ferreira, nascido em 1836 e bisavô de minha mulher.

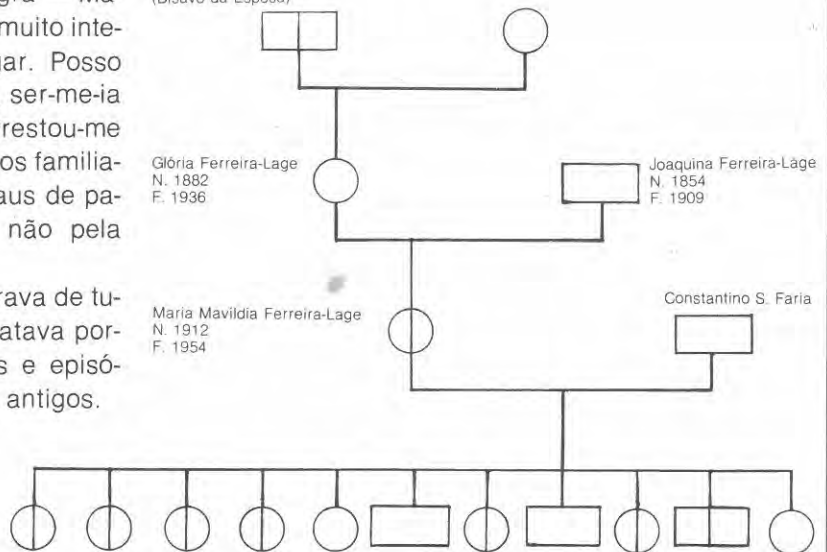
Joaquim Jerónimo Ferreira-Lage
N. 1836
F. 1898
(Bisavô da Esposa)

Glória Ferreira-Lage
N. 1882
F. 1936

Joaquina Ferreira-Lage
N. 1854
F. 1909

Maria Mavíldia Ferreira-Lage
N. 1912
F. 1954

Constantino S. Faria



4 — na posse dos elementos acima, consulte também, e agora de forma sistemática, documentos paroquiais — registos de baptismo, de casamento e de óbito, a partir, salvo erro, de 1914, e ao mesmo tempo, obtive do pároco, outras informações preciosas sobre outras pessoas de que tinha conhecimento e que mais tarde viria a constatar pertencerem ao tronco comum dos "Ferreiras".

5 — a seguir fui alargando a árvore, consultando, agora, os registos de nascimento, de casamento e de óbito, entre 1914 e 1890, na Conservatória do Registo Civil de Vila Verde. Para tanto serviram-me a amizade e a compreensão dos responsáveis.

6 — de forma sequencial, consultei os registos anteriores aos existentes no Registo Civil de Vila Verde, depositados na Biblioteca Pública de Braga, até 1620, aproximadamente. Antes desta data não eram obrigatórios registos para a classe "Povo". Só com o Concílio de Trento é instituída essa obrigatoriedade.

Com todo este material fiz uma árvore geneológica muito extensa, indo no enalço do desconhecido(a), natural da Póvoa de Varzim.

Antes de concluir, considero de interesse assinalar que, durante as inúmeras conversas que sobre este assunto mantive com a D. Jaquelina, um dia, de rompante, ela me disse: sabe, Morais, já diziam os antigos que foi um ALVES que trouxe esta doença do Brasil. Eu sabia que a casa do Alferes foi erigida com fortuna proveniente do Brasil. O primeiro doente de que há memória nesta família e a única afectada nesta área, tinha estado no Brasil. Aliás a época era de forte emigração para o Brasil. Fixei esse dado, com uma certa estupefacção. Mas afinal teria sido um ALVES ou um FERREIRA?

Chegar a 1836, data do nascimento de J.J. Ferreira não foi difícil.

Os registos apareceram todos: de nascimen-

to, de casamento e de óbito.

Quais os mais importantes? Lá vai um pouco da minha experiência que poderá servir a quem esteja interessado em fazer a sua árvore e evitar a perda de tempo, o desânimo, o impasse ou a desistência.

No fundo é isto a razão principal destas minhas palavras.

Todos os registos do baptismo e de nascimento continuam a filiação e naturalidade, elementos imprescindíveis para continuar a construir a árvore.

Já na Biblioteca Pública de Braga, seguindo o mesmo método, fui pesquisando através dos registos de nascimentos, mas a dada altura vi o meu trabalho bloqueado, pois estes registos já não apresentam a filiação.

Depois de muito pensar e quase já desanimado, resolvi consultar os registos de casamento e qual o meu espanto estes registos continham todos os elementos necessários referidos.

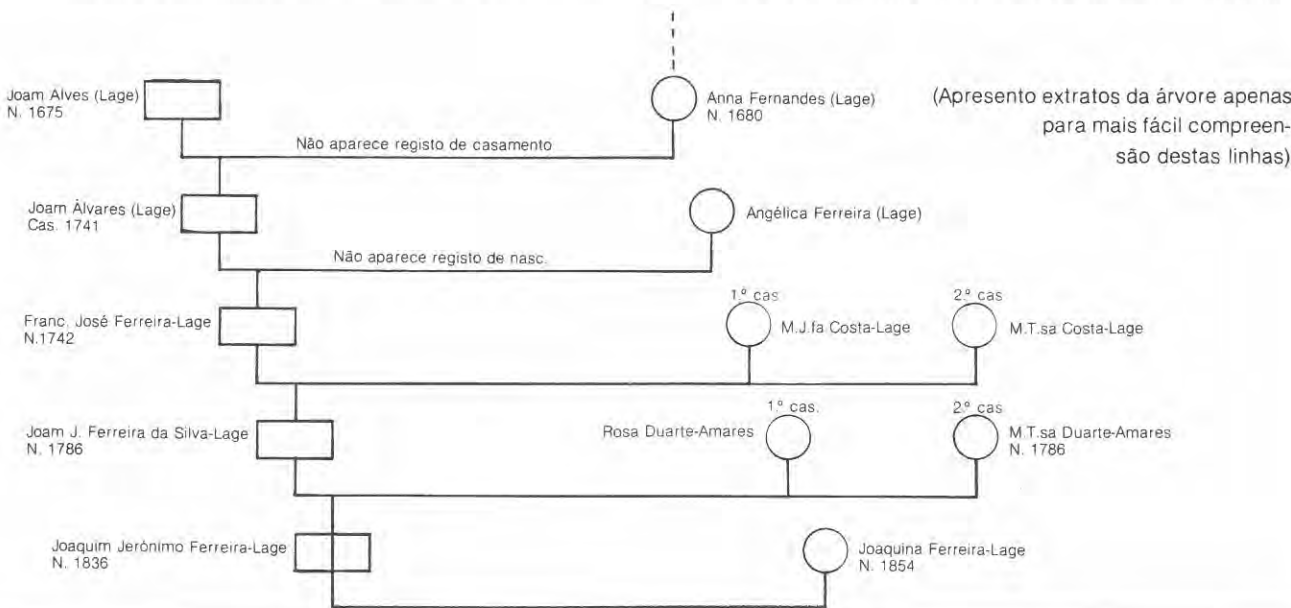
E durante muito tempo não larguei: dobrei 1800 para 1700 até que os registos de casamento deixam também de conter a filiação e respectiva naturalidade.

Aqui é que foi o cabo das tromentas, pois que desistir nesta altura já não era possível, dada a embalagem e o desejo de encontrar o meu/minha amiga/o poveiro/a. Decidi então consultar em simultâneo todos os registos, de baptismo, casamento e óbito e assim prosseguir a caminhada pelo passado.

Épocas houve em que os diversos registos se alternam na riqueza da informação e se completam.

E assim fui, como que viajando em sentido contrário do tempo, em busca desse(a) personagem escondido(a). Embarquei pela imensa metrópole do passado. Os séculos eram como amplas avenidas, os decénios como ruas estreitas e becos duma imensa cidade.

Eu seguia em frente, procurando, até que fui



encontrar os bisavós, trisavós, tetravós e por aí em diante, mas todos eles estavam registados como naturais de Bouçós, Lage. E fui descendo ao longo da avenida 1700, até que, o meu espanto, lá mais ou menos a meio (ano 1741), misturado na imensa multidão encontro um "ÁLVARES/ALVES" (Joaquim Álvares), pai dos FERREIRAS (Francisco José Ferreira).

Senti uma emoção incontida, sensação de ter descoberto nas profundezas do tempo um amigo que sorria ou um tesouro muito bem guardado.

Seria esse ÁLVARES ALVES o que trouxe a doença do Brasil como se contava, segundo a D. Jaquelina?

Imediatamente verifiquei a sua naturalidade, mas a minha decepção foi imediata ao constar que ainda não seria este ÁLVARES ALVES o pretendido, pois que ele estava dado como sendo natural da Lage no seu registo de casamento, em 1741, e não da Póvoa.

Mas é aqui que nos vai surgir um caso misterioso e a ser explorado no futuro.

É que procurei em vão o seu registo de nascimento. Apenas apareceu o seu registo de casamento. Continuei a pesquisa e o pai deste "ÁLVARES"

chamava-se "ALVES".

Mas com este ALVES dá-se precisamente o contrário: aparece o registo de nascimento, em 1675, mas não existe na freguesia da Lage o seu registo de casamento.

Daqui se pode concluir que esse ALVES saiu da sua terra natal e casou fora, com uma senhora sua conterrânea, nascida em 1680.

Para onde terá ido este casal?

Possivelmente para longe, uma vez que nem o casamento se celebrou na Lage, terra natal dos noivos, nem o filho do ALVES, o dito ÁLVARES, nasceu na localidade que foi berço dos pais.

Terá sido este ALVES/ÁLVARES que trouxe a doença do BRASIL?

E porque não Anna Fernandes, mulher do ALVES e mãe do ÁLVARES, até porque os seus ascendentes vêm de MARIZ - BARCELOS?

Ou outro ALVES (António Joaquim Alves) nascido em 1786.

Mas a ser assim, haveria outra história para contar!

António Rodrigues Morais

ENTREVISTA

ARM: Qual a situação actual em termos de "doença dos pezinhos" em Portugal?

RP: É difícil dar números exactos, visto que quase todos os meses surgem no Centro de Estudos de Paramiloidose doentes já em fase avançada que nunca nos tinham contactado antes, mesmo quando oriundos dos médicos quer da população. De qualquer modo, o balanço actual é de 1071 doentes e de 6000 pessoas em risco, das quais metade são portadoras de gene que condiciona o aparecimento e a transmissão da doença.

ARM: Relativamente aos últimos anos pode dizer-se que a evolução da doença na comunidade está controlada?

RP: De modo algum. O número de doenças e famílias afectadas tem vindo a aumentar exponencialmente. Lembro-lhe que o Dr. Corino de Andrade descreveu em 1952, 70 doentes pertencentes a 12 famílias e estão actualmente recenseadas no Centro cerca de 479 famílias, aparecendo por mês entre 1 a 2 novas. E note-se que quando nos referimos a famílias não se trata de famílias nucleares constituídas por pai, mãe e filhos mas de grandes árvores familiares por vezes com muitas dezenas de indivi-

duos em várias gerações. Por outro lado, há uma falsa ideia de que a doença se limita à zona de Póvoa de Varzim/Vila do Conde ou, quando muito, à orla costeira do Norte do País. Nada mais errado. Cada vez nos surgem mais casos oriundos de outros pontos bem afastados, nomeadamente do Sul, onde até alguns anos não se conhecia qualquer caso.

É esta capacidade real de expansão da Paramiloidose que a transforma num problema de Saúde Pública importante. A sua contenção tem de ser seriamente encarada desde já.

ARM: De que modo tem o Centro de Estudos de Paramiloidose actuado nesse sentido e com o tipo de dificuldade se tem debatido?

RP: O controlo da Paramiloidose passa por várias fases.

Primeiro, o rastreio dos portadores. O Centro, com a colaboração da Associação Portuguesa de Paramiloidose, tem procurado divulgar o diagnóstico precoce, tendo mesmo lançado uma campanha junto dos centros de saúde, clínicos gerais, núcleos da Associação e comunicação social (onde, infelizmente, a repercussão foi fraca). Mesmo assim, dos calculados 6000 indivíduos em risco, só 2050 fize-

ram até agora a análise necessária.

Depois, é preciso fazer incidir sobre esta população de portadores (e potenciais transmissores) do gene mutante um aconselhamento genético eficaz. O que significa informar estas pessoas da enorme responsabilidade que assumem ao decidir gerar novos doentes, tanto a nível pessoal em relação aos seus próprios filhos como a nível da perpetuação e expansão da doença na colectividade. Se anos atrás, antes de existir o diagnóstico pré-clínico, era humano que os indivíduos em risco "jogassem" nos 50% de sorte de não terem recebido o gene, tal atitude não é, parece-me, legítima agora. E, no entanto, os esforços neste sentido têm até agora, com honrosas exceções, batido contra um muro de incompreensão, inconsciência e irresponsabilidade. Pessoalmente penso que numa questão tão delicada como esta, há barreiras muito profundas que, mais que culturais, são viscerais. Só para lhe dar um exemplo, a impermeabilidade ao aconselhamento genético não se verifica só nas famílias com mais baixo nível económico e educacional: conhecemos vários médicos, por definição teoricamente bem informados sobre os riscos, que se comportam exactamente como o indivíduo mais ignorante.

Por outro lado, o aconselhamento genético exige conversas longas e repetidas, não uma exposição única numa comunicação integralmente levada a cabo pelos médicos do Centro. Necessita da colaboração de todos os centros de saúde e de todos os médicos de família em contactos com estes casos. Neste aspecto devo dizer que temos assistido a um aumento muito significativo de interesse dos nossos colegas por este problema, mas há evidentemente ainda muito a fazer.

ARM: Existe algum meio de diagnosticar precocemente a doença, antes desta se manifestar clinicamente?

RP: Na sequência de longos anos de investigação bioquímica da Paramiloidose, e particularmente graças ao trabalho dos Doutores Pinho Costa e Maria João Saraiva, foi possível montar o método que permite identificar, numa simples amostra de sangue, a presença da proteína anormal que caracteriza a doença - a pré-albumina anormal PAF ou TTR (Met³⁰). O método, largamente testado, é executado no Centro de Estudos de Paramiloidose. As pessoas com análise negativa não herdarão o gene da Paramiloidose e estão, portanto, livres da doença, assim como os seus descendentes. As que têm uma análise positiva receberão o gene que a condiciona, podendo mais tarde vir ter a doença (a análise não dá qualquer indicação de quando ou como). Mas são sobretudo, transmissores certos da Para-

miloidose. Nos primeiros estudos efectuados verificou-se que esta análise pode ser conclusiva desde a infância. Foi decidido só a executar a partir dos 15 anos, visto ter exclusivamente a finalidade de orientar o aconselhamento genético.

ARM: Uma vez confirmado o estado de portador, é possível algum tipo de atitude no sentido de minorar as consequências da doença, ou o seu curso é inevitável e imutavelmente progressivo?

RP: Actualmente não. Os portadores vão ser seguidos regularmente, mas não conhecemos neste momento nada que possa influenciar a manifestação da doença. O importante é consciencializá-los do seu estado de transmissores, por muito traumatizante que isso seja, de modo a convencer, sobretudo os mais jovens, a não ter filhos ao acaso e a esperar pela possibilidade de diagnóstico intrauterino, que lhes vai permitir mais tarde ter só os filhos livres do genopatológico.

ARM: Qual o percurso normal de um doente a quem foi diagnosticada a doença?

Existe alguma entidade que por assim dizer superintenda e centralize a multiplicidade de cuidados que este requer?

RP: O Centro de Estudos de Paramiloidose tem, para além da sua função maior de investigação, um sector assistencial que é responsável pela orientação destes doentes. A cobertura neurológica é assegurada pelo Serviço de Neurologia do Hospital de Santo António e dispomos da colaboração de outras especialidades essenciais como a Cardiologia, a Ofetalmologia, a Nefrologia, a Medicina Física e a Ginecologia. Para além disso, tive a oportunidade de colaborar, no princípio dos anos 80, na organização de uma rede assistencial baseada nos centros de saúde das áreas mais atingidas. Tenho muito orgulho nisso, porque considero que foi um passo fundamental na assistência a estes doentes e alguns dos centros com valência PAF têm dado uma colaboração preciosa também na parte de rastreio e prevenção.

ARM: Qual o panorama da doença dos pezinhos no mundo? Tem o Centro de Estudos de Paramiloidose contribuído para a orientação desses doentes?

RP: A distribuição da PAF no mundo é uma questão fascinante e constitui na verdade um caso muito especial dentro das doenças genéticas. Tudo leva a crer que o perfil actual resulta de uma única mutação ocorrida pelo menos no século XV, provavelmente na zona de Caxinas. A partir daí a Paramiloidose marca os diversos movimentos dos Portugueses no mundo. Depois do português, o segundo maior foco mundial da doença é o japonês, distribuído pelos locais com maiores ligações comerciais com os portugueses no século XVI.

Outras implantações se fizeram ao longo da bacia mediterrânica (Balears, Sicília, Creta), no Brasil, Terra Nova, Irlanda. Mais recentemente, a doença tem vindo a espalhar-se pela Europa Ocidental, seguindo a migração dos portugueses.

Nunca percebi porque é que esta distribuição geográfica da PAF, tão particular, não interessou até agora etnólogos e historiadores. Dava com certeza uma extraordinária investigação de costumes, movimentos e influências.

ARM: Recentemente deslocou-se ao Japão uma delegação portuguesa para uma reunião internacional. Quais os objectivos dessa deslocação e que conclusões se tiraram?

RP: Os objectivos são óbvios. Realizou-se no Japão mais um Simpósio sobre amiloidoses, reunindo especialistas de todo o mundo. Já tivemos oportunidade de falar nas principais conclusões: não há uma doença amiloidótica mas várias e tão diferentes que começa a ser dispersante discuti-las em conjunto. Espero que no futuro se realizem reuniões mais específicas, sobre amiloidoses geneticamente determinadas ou até sobre afecções ligadas às variantes genéticas da pré-albumina. O facto que me pareceu mais relevante no Simpósio do Japão foi a criação de um modelo animal produtor da TTR (Met³⁰) que vai certamente permitir importantes avanços no conhecimento da natureza da PAF.

ARM: Neste momento para onde estão viradas as atenções dos investigadores ligados a esta área, isto é, de que é que se está à procura?

RP: Há evidentemente várias linhas de investigação: o esclarecimento do papel da pré-albumina anormal na génese da neuropatia periférica que constitui a PAF, o estudo das diversas mutações genéticas que a molécula da pré-albumina pode so-

frer e da sua repercussão clínica e, acima de tudo, as diferentes hipóteses de intervenção terapêutica que daí decorrem.

Outro aspecto extremamente importante pelo seu papel na contenção da doença a nível da população é a aferição do diagnóstico pré-natal.

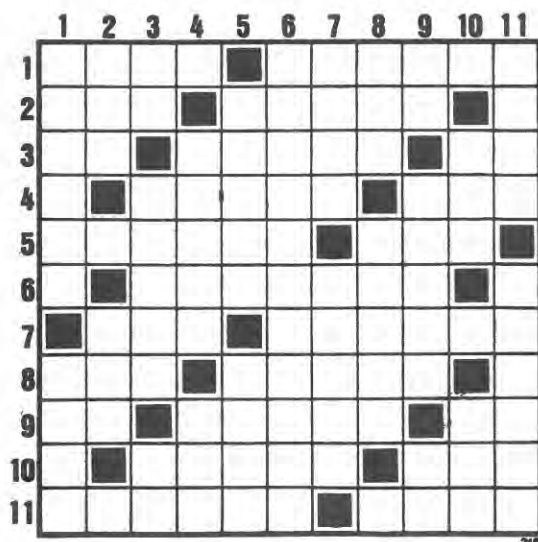
ARM: Qual a situação actual em termos numéricos da "doença dos pezinhos" em Portugal?

RP: Não sei ainda qual é a estratégia mais eficaz. Sei, com os meios actuais, qual é a possível e urgente. É necessário que todos aqueles que estão ligados à saúde e todos os indivíduos pertencentes a famílias afectadas colaborem, e desde já, na contenção da Paramiloidose. A investigação precisa de um maior apoio da parte das entidades oficiais e privadas, é preciso que todos os meios da comunicação social nos ajudem a divulgar a doença e a possibilidade do seu diagnóstico pré-clínico e contribuam para a informação dos indivíduos em risco de modo a torná-los permeáveis ao aconselhamento genético.

Para além do combate à expansão da Paramiloidose, é também importante promulgar medidas de protecção aos doentes, quer a nível assistencial quer no que diz respeito à segurança social. Não são tantos os paramiloidóticos que estas medidas onerem significativamente o orçamento da saúde e a doença cria-lhes, bem como aos seus familiares, uma situação tão dramática que custa aceitar que tão pouco tenha sido até agora considerado oficialmente. O País no seu todo tem de se sentir responsabilizada pela Paramiloidose, se queremos que as famílias afectadas se responsabilizem também.

Entrevista feita à

Dr.^a Paula Coutinho



PALAVRAS CRUZADAS

HORIZONTAIS

1-Abertura na terra. Reduzida a cativoiro. 2-Naquele lugar. Jantar, Manjar. 3-Naquela. Estacionem. Som imitativo da voz da cabra. 4-Saltos. Amargura (Fig.). 5-Casta da uva. Certo, não bem definido. 6-Da bexiga ou a ela relativo. 7-Açucena. Que têm força. 8-Metal puxado na fieira. O valete, nos baralhos de cartas. 9-Figurava. Um dos planetas. Entre nós. 10-Teimosia. O ambiente doméstico, 11-Ponha no lugar certo. Saco de viagem.

VERTICAIS

1-Soltar, com a voz, sons musicais. Deixa-se estar num lugar. 2-Carta numa só folha. Borra, pé. 3-Avistel. Torcida fina revestida de cera. Duas consoantes. 4-Expêcie (pl.). Pertencente à pessoa que fala. 5-Peões em silêncio. Filho de Adão e Eva que, por inveja, matou o seu irmão. 6-Que tem forma de corça. 7-Idolatre. Importância de uma despesa. 8-É senhor de. Espaço que decorre do meio-dia ao anoitecer. 9-Visitar. Não esteja presente. Acolá. 10-Substância preparada pelas abelhas. Protóxido de cálcio. 11-Circunferência. Cozera sobre as brasas.

a terapêutica
das neuropatias
periféricas

NEUROSIDO
gangliosidos

JABA

A APP NO I INTERNATIONAL SIMPOSIUM ON FAMILIAL AMYLOIDOTIC POLYNEUROPATHY

A APP considerou de todo o interesse a sua contribuição para a organização deste Simposium. Deste modo foi decidido em reunião de Direcção a entrega de um subsídio de 500.000\$00 que irão certamente ajudar esta organização.

Do programa já elaborado haverá um período de tempo dedicado às Associações de doentes com PAF. Neste período será levada a cabo uma Mesa Redonda onde, para além dos representantes das suas Associações existentes — APP e FAMY — procuraremos que estejam presentes representantes dos Núcleos e convidados portadores de PAF do Brasil, Maiorca e Itália.

A par da discussão dos problemas mais sentidos por todos — assistência, segurança social e outros — tentaremos incentivar participantes de outros países no sentido de formarem a sua própria Associação. Para isso estarão também presentes médicos que em cada país fazem assistência aos doentes com Paramiloidose.

A DIRECÇÃO

**COELIMA
LENÇÓIS**

Coelima PEVIDEM-PORTUGAL

DIAGNÓSTICO PRÉ-SINTOMÁTICO e PRÉ-NATAL

A paramiloidose de tipo português é, como sabe, uma doença de transmissão hereditária, isto é, transmite-se exclusivamente de pais para filhos. Cada doente recebe do pai ou da mãe, durante a fecundação, o material genético alterado (mutação) característico da doença.

Por vezes os doentes dizem-nos: como é possível ter herdado a doença dos meus pais se estão ambos vivos e cheios de saúde? A explicação é simples: há casos em que a paramiloidose se manifesta muito tarde, depois dos 70 ou mesmo 80 anos. Nesses casos os primeiros sintomas são por vezes confundidos com manifestações próprias da idade avançada e não é raro os filhos adoecerem antes dos pais, aparentando ser casos isolados. Mas os exames laboratoriais mostram-nos que estes casos não escapam à regra geral da transmissão hereditária.

Os progressos da investigação científica permitiram-nos desenvolver, no Centro de Estudos de Paramiloidose, métodos laboratoriais que tornam possível identificar no sangue ou nas células as alterações características da paramiloidose. Utilizamos estes métodos para confirmar uma suspeita clínica (diagnóstico clínico), para identificar, antes da doença se manifestar, quais os filhos dos doentes que são portadores da mutação (diagnóstico pré-sintomático) e finalmente para verificar, durante a gravidez, se os fetos são portadores da mutação (diagnóstico pré-natal).

O diagnóstico pré-sintomático é feito numa pequena amostra de sangue. Qual a sua utilidade? Ele permite-nos identificar os filhos dos doentes com uma altíssima probabilidade de virem mais tarde a manifestar a doença e que, por sua vez, a poderão transmitir aos seus filhos. No Centro de Estudos de Paramiloidose aconselhamos que se faça o diagnóstico pré-sintomático a partir dos 15 anos de idade. É a partir desta idade que se põe a questão do casamento e da procriação e que os portadores da mutação devem ser postos diante da realidade, em particular diante da possibilidade de transmitir a doença aos filhos que venham a ter.

O diagnóstico pré-sintomático tem ainda a vantagem de libertar os não-portadores da ansiedade que sobre eles pesa por se saberem ameaçados pela doença que tão bem conhecem por a terem observado no pai ou na mãe ou mesmo em outros familiares. Não nos parece, contudo, que deva ser feito antes dos 15 anos de idade, pois o conhecimento pelos pais de que este filho é portador pode levar a perturbações emocionais de que serão vítimas os próprios filhos.

No Centro de Estudos de Paramiloidose foram feitos até final de 1988, 2.050 testes de diagnósticos pré-sintomáticos o que corresponde, segundo os nossos cálculos, a um pouco mais de metade dos filhos de doentes, com mais de 15 anos, que ainda não manifestaram sintomas. O teste é feito em amostras de sangue colhidas no Centro ou enviadas pelos Centros de Saúde dos concelhos mais atingidos. Quase metade são portadores da mutação, o que mostra bem a alta incidência que a Paramiloidose tem em Portugal. Também de vários países (Espanha, Itália, Holanda, Brasil, Estados Unidos) nos têm sido enviadas, para execução do mesmo teste, algumas centenas de amostras de sangue, provenientes de famílias que sofrem de paramiloidose do tipo português. Tudo leva a crer que estes focos da doença noutros países tiveram a sua origem, por vezes há já muitos séculos, nas viagens e migrações dos portugueses.

O diagnóstico pré-natal foi também desenvolvido nos nossos laboratórios e está agora à disposição das pessoas interessadas. Exige a colheita de líquido amniótico no início do segundo trimestre da gravidez e permite que, de acordo com a legislação portuguesa, se faça a interrupção da gravidez no caso do feto ser portador da mutação. Significa isto que um doente ou um portador da mutação pode agora ter um filho que, com grande probabilidade, não irá mais tarde sofrer de paramiloidose - basta a interrupção da gravidez no caso do teste feito no líquido amniótico ser positivo. Deve-se, no entanto, acentuar que a colheita de líquido amniótico apresenta alguns riscos para o feto e que o próprio teste tem uma probabilidade mínima de fornecer um resultado errado. As famílias interessadas em recorrer ao diagnóstico pré-natal deverão, pois, dirigir-se aos médicos da consulta do Centro de Estudos de Paramiloidose, no Porto, para esclarecimento de todos os aspectos relacionados com este método de diagnóstico.

P. Pinho e Costa

Centro de Estudos de Paramiloidose

Sede provisória:
HOSPITAL GERAL DE SANTO ANTÓNIO
4000 PORTO

Execução gráfica
Tip. ALMAGRÁFICA — PORTO

3.000 ex. — 06-88