



Doença dos pezinhos Paramiloidose afecta um milhar de pessoas

# Associação quer apoio para evitar transmissão de pais a filhos

Diagnóstico pré-implantatório custa milhares de euros que o Estado não comparticipa. Por isso, até à data, poucos casais o têm utilizado

Ana Figueiras

Jaime Vieira descobriu aos 32 anos que tinha paramiloidose, também conhecida por doença dos pezinhos. Resolveu recorrer à fertilização *in vitro* quando soube que através deste método afastaria as hipóteses de transmitir a doença ao seu filho. Mas, até hoje, ainda não conseguiu ser pai.

Como Jaime, muitos outros doentes querem ter filhos sem o seu defeito genético. O nascimento de crianças portadoras não é só uma preocupação dos futuros pais, mas, também, um assunto que interessa ao Estado, devido aos elevados custos que o aumento do número de paramiloidóticos acarreta. Se não existir um investimento base, para não nascerem mais crianças com a doença, não é possível travar o seu aumento.



Mário Corino de Andrade foi o médico português que descobriu e investigou a chamada doença dos pezinhos

O Estado suporta os custos inerentes ao acompanhamento médico dos doentes com paramiloidose: a medição, que é comparticipada a 100 por cento, e ainda os custos associados ao transplante hepático, que custa ao Estado cerca de 100 mil euros. Estes custos não acabam com o transplante, já que os doentes raramente retomam a actividade profissional após a operação. São indivíduos que terão de ser suportados pela sociedade ao longo da sua vida.

## Diagnóstico

A medicina oferece aos casais portadores de paramiloidose soluções para que possam ter filhos em segurança, mas estas levantam algumas questões de ordem ética ou económica. A alternativa mais segura é o diagnóstico pré-implantatório, pois garante ao casal que o bebé nascerá sem o gene deficiente. O processo pelo qual passam é igual a uma fertilização *in vitro* normal. À mulher são administradas injeções para produzir mais óvulos, pois são necessários entre nove a 12 óvulos, que depois são colhidos e fertilizados com o esperma. Esses óvulos são analisados no Centro de Estudos de Paramiloidose ou na Faculdade de Medicina do Porto, através da remo-

ção de uma ou duas células, processo que possibilita a detecção dos que são portadores da doença.

Os médicos sugerem outra alternativa, que gera algumas questões éticas: o casal pode engravidar normalmente e, ao fim das 28 semanas, é feito um diagnóstico pré-natal que visa detectar a presença do gene portador da doença no feto. Se for detectado esse gene, é feito um aborto.

Jaime e a sua esposa Helena Madeira recusaram este último método: "Trata-se de um bebé 100 por cento saudável que só traz um defeito genético", diz Helena. Por isso, decidiram recorrer à fertilização *in vitro*. Passaram por um processo muito violento, que se tornou ainda mais penoso pelo facto deste casal da ilha da Madeira estar longe de casa. "Só pensávamos nisso, se ia correr bem, se não ia correr bem, porque também o investimento financeiro é muito alto". Só a fase inicial, em que foram administradas injeções, pôde ser feita na Madeira. As análises são realizadas apenas no Porto, todo um processo que durou cerca de mês e meio.

## O factor financeiro

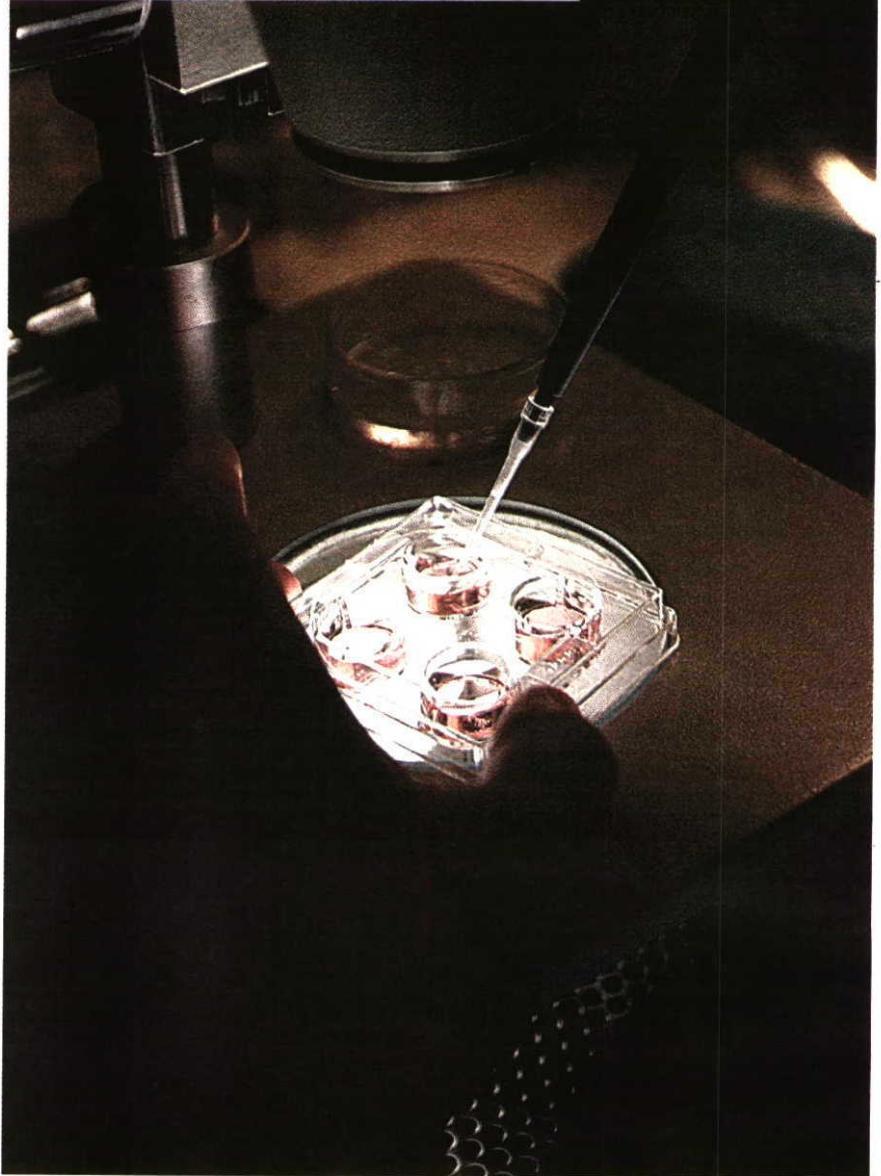
O factor financeiro pesa muito na decisão de optar pela fertilização *in vitro*. O processo de fertilização custa, na totalidade, cerca de 7500 euros, sendo que cada caixa de injeções custa à volta de 300 euros. No caso de Helena foram precisas seis caixas. Os custos da clínica foram de 6000 euros e incluíram ecografias, consultas, o processo de colheita dos óvulos e do esperma e a implantação dos óvulos fecundados.

A tentativa de engravidar por este método falhou. Helena Madeira mostra-se agora um pouco distante da possibilidade de tentar novamente e diz que não sabe se estarão preparados para passar por tudo outra vez.

A taxa de sucesso através do diagnóstico pré-implantatório não tem sido animadora. Segundo Paulo Pinho e Costa, director do Centro de Estudos de Paramiloidose, existem pelo menos dois casos de sucesso, para além do conhecido caso dos primeiros bebés no mundo a nascerem sem paramiloidose por este método.

Mas, como geralmente acontece, não foram bem sucedidos à primeira tentativa e só após uma segunda ou terceira fertilização *in vitro* conseguiram que a gravidez fosse um sucesso.

A fertilização *in vitro* pode evitar a transmissão da doença, mas é cara



ADRIANO MIRANDA

## Homenagem a Corino de Andrade

Petição para criar dia que lembre a doença

A Associação Portuguesa de Paramiloidose (APP) lançou uma petição *on-line* para que o dia 16 de Junho seja instituído como dia nacional da doença, que afecta cerca de 8000 portugueses.

São necessárias 4000 assinaturas para que venha a ser realizada esta petição, mas existem apenas 1600 neste momento. O dia para lembrar a doença pretende ser também uma homenagem ao médico que descobriu e investigou a paramiloidose, Mário Corino de Andrade.

A paramiloidose é uma doença genética degenerativa. Afecta em média metade dos filhos de um casal em que um dos indivíduos está afectado. Aparentemente já existirá há

muitos séculos em Portugal, uma vez que actualmente há uma população de doentes que ultrapassa o milhar, havendo provavelmente 6000 portadores. Esta doença afecta particularmente o sistema nervoso periférico, ou seja, os nervos. Os sintomas sentem-se inicialmente nas extremidades inferiores (pés), afectando primeiro a sensibilidade e mais tarde a capacidade locomotora, com atrofia e perda da capacidade ambulatoria. Se não for acompanhada, esta doença pode ser mortal. Tem uma evolução média de cerca de 15 anos, mas leva a uma incapacidade profunda ao fim de cinco ou 10 anos, variando de doente para doente.

"Pode ser uma questão de azar, porque médias são médias. Outras doenças que são tratadas através deste processo, noutros países, e as taxas de sucesso são muito semelhantes à da fertilização *in vitro* em geral, ou seja, 24 por cento".

Em Portugal, pouco mais de uma dezena de casais recorreu a este método. Não são muitos, se tivermos em conta que há mais de um milhar de famílias em que a doença existe. O facto de estas técnicas não serem facilmente executáveis e as fracas perspectivas de sucesso podem ser desencorajadoras para os casais.

"Era desejável um programa que permitisse a prevenção eficaz da doença para evitar todos os problemas e custos que lhe estão associados", afirma Paulo Pinho e Costa, e o Ministério da Saúde não irá tomar medidas enquanto não houver uma lei em vigor que regule todos os procedimentos envolvidos. A prevenção do nascimento de uma criança portadora pode ser um processo caro, mas certamente mais barato do que o custo de um transplantado ou de um doente para a sociedade.