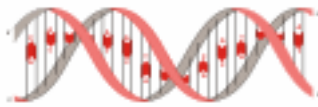


Vamos acabar com a Doença dos Pezinhos em Portugal

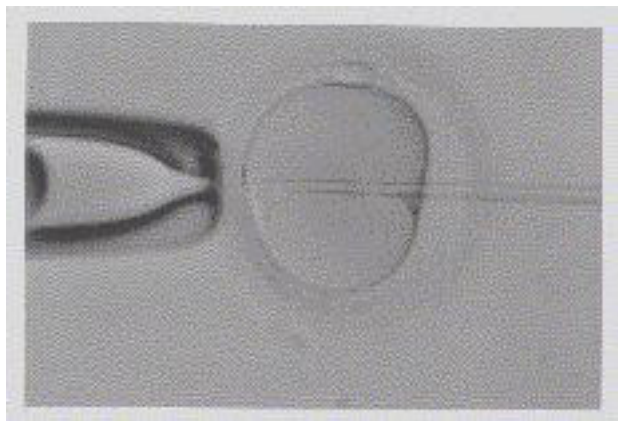
A **PAF – Polineuropatia Amiloidótica Familiar** - doença estudada pelo Dr. Corino de Andrade e conhecida no nosso meio piscatório por Doença dos Pezinhos, é uma doença hereditária familiar autossómica dominante que afecta muitos indivíduos oriundos de Portugal, nomeadamente do litoral norte. Muitas vezes os primeiros sintomas da doença são precisamente alterações sensitivas e diminuição de forças nos membros inferiores e daí o seu cognome de Doença dos Pezinhos.

que se transmite de pais
que segundo as leis de



metade dos descendentes poder ser portador da doença e vir a padecer da mesma (autossómica dominante). Muitos destes casais com PAF sujeitam-se de forma ingénua à lotaria da hereditariedade, outros porém, fazem-no de forma leviana com o intuito de assegurar o seu futuro tal como eles asseguraram o dos seus progenitores, perpetuando a doença e o sofrimento de geração em geração.

Actualmente, através de técnicas de reprodução medicamente assistidas, é possível estudar os embriões fruto da união em laboratório de um gameta masculino (espermatozóide) com um gameta feminino (óvulo), antes de os implantar no útero das futuras mães, procedendo-se à escolha de um embrião que não seja portador de determinadas doenças nomeadamente a PAF. Efectivamente é muito importante que os casais portadores desta doença quebrem de vez a cadeia



de transmissão hereditária da mesma, lançando mão de um bom planeamento familiar de forma a evitar gestações de risco indesejadas, sendo para isso necessário recorrer a meios contraceptivos eficazes, inclusive a laqueação tubar na mulher ou a simples vasectomia no homem (laqueação dos canais deferentes – canais que transportam os espermatozoides do testículo até à via urinária), dada a colheita para estas técnicas de reprodução poder ser feita

directamente no ovário e no testículo. Posteriormente a intervenção terapêutica da inseminação artificial faz-se por ICSI – microinjecção de um único espermatozóide no citoplasma do ovócito, corolário de um conceito que remonta a 1914. Numa segunda fase procede-se ao diagnóstico pré implantatário. Embora não sejam técnicas de fácil acesso, quer pelos custos envolvidos quer pela escassez de centros a pratica-las, penso muito em breve poder-se em tempo útil dar resposta aos que dela mais precisam. Existe neste momento no grande Porto um centro privado e um centro público a efectuar esta técnica, e há um outro centro Hospitalar público em fase final de preparação para também arrancar com o **diagnóstico pré implantatário nas técnicas de reprodução medicamente assistidas**. O diagnóstico pré implantatário assume um relevo inquestionável por constituir a concretização do que esteve até há pouco tempo no domínio da utopia. A presença de anomalias cromossómicas ou genéticas, significativas sobretudo em casais já de si portadores destas doenças, conduz à imprescindibilidade do estudo genético, molecular e de aconselhamento genético, nomeadamente tendo em consideração a possibilidade de realizar o diagnóstico genético pré implantação e o diagnóstico pré natal. **Esta evolução técnica foi um grande passo para a ciência e será um passo de gigante para erradicar doenças como a Paramiloidose (PAF), mas para isso é necessário informar e orientar a população.**

Agora está aberto o caminho no sentido de travar definitivamente esta doença que cedo agoniza a vida daqueles que dela padecem e cujo melhor tratamento é prevenir e para isso é necessário ter perseverança e unirmo-nos para acabar com a Doença dos Pezinhos em Portugal.

José Pedro Cadilhe
Médico Urologista