

## O Pediatra e as Doenças Hereditárias do Metabolismo: Uma Realidade, Um Desafio \*

H. CARMONA DA MOTA

Hospital Pediátrico e Faculdade de Medicina de Coimbra

### Resumo

A “metabolismologia” é a mais requintada das especialidades médicas. Usa uma estratégia sem agentes estranhos mas com metabolitos próprios ou nutrientes essenciais; usa medicamentos como próteses. É uma verdadeira homeopatia com a inocuidade de que a outra se reclama mas com uma base científica sólida e com resultados provados e reprodutíveis. Ao fazer isso, permite não só a sobrevivência como também assegura a qualidade de vida destas crianças que só tornarão a adoecer se não cumprirem a dieta, a velhíssima estratégia que Hipócrates erigiu em terapêutica.

As únicas especialidades cujo requinte se equipara ao da “metabolismologia” são a clínica geral e a psiquiatria, mas estas estão já demasiado contaminadas pela obsessão farmacoterápica. Mas ao permitir a sobrevida dos genes patológicos outrora fatais pisam terreno perigoso. As Parcas são vingativas. Também a profecia, o resultado do rastreio, tende a prescindir do raciocínio clínico, o que arrisca o paradigma médico. Bem utilizado, o rastreio não o comprometerá, conciliando Cós com Delfos.

### Summary

#### Paediatricians and Inherited Disorders of Metabolism: One Reality, One Challenge.\*

“Metabolismology” is the most sophisticated of the medical specialties. It uses a strategy with no foreign agents but just with own metabolites, using drugs as metabolic prosthesis. It is a genuine homeopathy associating its alleged harmlessness with a solid scientific basis showing proved and reproducible results. Doing that, it allows not only the survival but also the well being of the patients who only became sick if they neglect their diet, the old strategy that Hypocrates translated into therapy. The only specialties with a similar elegance are General Practice and Psychiatry, albeit already contaminated by the pharmacotherapy fascination. Allowing the survival of these pathologic genes, formerly fatal, “metabolismology” started a dangerous path. Parkas are revengeful. The metabolic

screening and their prophecies tend to disregard the clinical reasoning, which undermines the medical paradigm. But, using it wisely, we can conciliate Cos with Delph.

\* Palestra na III Reunião da Sociedade Portuguesa de Doenças do Metabolismo, Faculdade de Farmácia de Lisboa em 18 de Março de 2005

A “metabolismologia” é a mais requintada das especialidades médicas.

Não tem a eficácia da cirurgia que conserta as zonas doentes e elimina os tecidos estragados, mas está para a Medicina como a poda e o enxerto estão para a Agricultura.

Não seria de esperar que a vossa especialidade tivesse os resultados das clássicas, que se ocupam apenas de um órgão.

Não terá a eficácia da infecciolgia mas não usa a sua tática militar contra os micróbios agressores; vós tendes a preocupação de não molestar inocentes – células humanas ou pacíficas bactérias simbióticas ou comensais.

A imunologia é demasiado xenófoba para meu gosto mas confesso que não sou isento – tentei trabalhar na área e cresci num regime autoritário para tolerar a polícia.

Não terá o rigor da neurologia mas esta é demasiado anatómica – é ótima a identificar a topografia da lesão a nível ainda macroscópico enquanto o metabolismo visa a estrutura subcelular e o padrão funcional.

Não terá a espectacularidade dos Cuidados Intensivos mas a sua estratégia não se limita a apoiar órgão ou sistema transitoriamente insuficientes.

Como a endocrinologia, procura compensar metabolitos deficientes ou atenuar os excessivos mas usa processos que não são a mera substituição opoterápica.

Usa uma estratégia sem agentes estranhos – bisturi, agentes físicos ou drogas – mas com metabolitos próprios ou nutrientes essenciais à vida. Usa medicamentos como próteses metabólicas.

É uma verdadeira homeopatia, com a inocuidade de que a outra se reclama mas com uma base científica sólida e com resultados provados e reprodutíveis.

Afronta sinistras anomalias do metabolismo que exterminariam lactentes inocentes – verdadeiros síndromas de Herodes. De alguma maneira imitais as figuras bíblicas de

Correspondência: H. Carmona da Mota  
Hospital Pediátrico e Faculdade de Medicina de Coimbra  
e-mail: hcmota@hpc.chc.min-saude.pt

S. José, Maria ou o burrito; a fuga para o Egipto é o desvio metabólico por onde guiais os doentitos para que não sofram o destino cruel, só atribuível a um criador tão indiferente ao sofrimento dos recém nascidos e dos pais como Herodes.

Considerai a galactosémia, a leucinose, a fenilcetonúria e outras semelhantes. Que mais cruel fado que o da mãe que, sem o saber, mata o filho que amamenta? Muito mais trágico que o sofrimento da MSIL, da meningococcémia fulminante ou o acidente de viação – agora bem, logo morto – é o do infanticídio involuntário – responsável mas sem culpa. Aliás, duplamente responsável – por lhe ter transmitido o gene e simultaneamente o leite venenoso – uma dupla pena. Numa perspectiva filogénica é a maldição do mamífero.

Ou ainda, as estranhas anomalias do metabolismo que comprometem a sobrevida em caso de jejum. A história humana é uma epopeia de sobrevivência à fome; esperar-se-ia que tais genes tivessem sido extintos em milhões de anos de fome histórica mas sobreviveram por um capricho do acaso. Manifestam-se em caso de jejum mas agora já não matam se forem diagnosticados a tempo.

Ao fazer isso, permitis não só a sobrevivência destes doentes como também assegurais a qualidade de vida destas crianças que só tonarão a adoecer se não cumprirem a dieta que lhes prescrevestes.

A dieta, a velhíssima estratégia que Hipócrates erigiu em terapêutica e as religiões, resignadas à persistência da fome, abençoaram como regeneradora penitência.

As únicas especialidades cujo requinte se equipara ao da metabolismologia são a clínica geral (e o internismo, adulto ou da criança) e a psiquiatria, mas estas estão já demasiado contaminadas pela obsessão farmacoterápica ("Is Psychiatry for Sale?" Critical Psychiatry Network. UK 2003).

Nada tenho contra a Farmácia, um dos ramos em que se dividiu a arte médica primordial. Se fosse o caso, não teria vindo falar aqui e não teria casado com uma farmacêutica. Mas preocupa-me a deriva farmacologizada dos médicos.

Esta Faculdade foi um dos locais onde começou o interesse pelo estudo das doenças metabólicas em Portugal. É verdade que o Prof. Carlos Silveira além de licenciado em Farmácia era marinheiro; sabia usar as armas farmacêuticas mas tinha aprendido também a lidar com o mar – aprendido a aproveitar as forças da natureza – como o metabologista o faz. Domar uma força bruta que tanto é capaz de nos levar e trazer como de nos afogar se não soubermos usar a sua energia; energia limpa e sempre renovada mas instável e perigosa onde só passa quem souber. Como vós fazeis.

Mas permitis a sobrevida dos genes patológicos outra fatais que se irão reproduzir e perpetuar o risco da

doença. Com isso estais a contrariar o fado, a ordem estabelecida pelo criador ou na criação – é o destino dos médicos que vós levais mais fundo; as outras doenças, uma vez curadas, desaparecem; estas persistem para toda a vida e reproduzem-se nos netos.

Cuidado, pisais um terreno perigoso. Foi por esse caminho que Lúcifer, o mais brilhante dos anjos, caiu no Inferno.

O papel dos mais velhos é avisar-vos dos riscos do pecado da soberba e dos da extrapolação.

O rastreio tende a prescindir do raciocínio clínico, o que arrisca o paradigma médico.

"Não percam tempo a diagnosticar que o rastreio fá-lo mais eficazmente". Todos são suspeitos – não vale a pena procurar os responsáveis. Isto que explica parte das reservas iniciais ao rastreio em Portugal.

De qualquer modo, o rastreio só é justificado quando a relação custo-benefício o impuser como é actualmente o caso do rastreio neonatal sistemático (prova do pezinho); há que aproveitar todas as suas potencialidades.

A gota de sangue no papel de filtro contém a nossa história familiar, a nossa genealogia; mais, nela estão impressos os factores de risco que, mais tarde ou mais cedo se poderão manifestar. As linhas da palma da mão para ciganas que as saibam ler.

Seria insuportável conhecer o futuro – o que nos irá acontecer, queiramos ou não. Por tal é sensato que o IGM, além do hipotiroidismo congénito e da fenilcetonúria e de poucos mais, só responda às perguntas que os médicos lhe fizerem – como o oráculo de Delfos. O oráculo do Porto (IGM) tem arquivado um manancial de respostas metabólicas que poderão ser muito úteis em casos concretos mas muito raros. De cada vez que o pediatra se deparar com uma situação complexa que suspeite poder tratar-se de uma anomalia metabólica mas não consiga identificar, poderá pedir auxílio ao IGM. Este poderá reanalisar a gota primordial – a bola vermelha – e procurar o padrão de alguma anomalia que possa explicar a situação – resolver o enigma.

Assim se utilizará bem o rastreio sem comprometer o paradigma do raciocínio clínico; conciliar Hipócrates com Delfos. As profecias são perigosas; Bandarra foi acusado pela Inquisição.