

## CARTA AO EDITOR

Li com muito interesse o artigo da Dra. Jeni Canha et al intitulado «Acidémia metilmalónica. Forma tardia. Caso Clínico» (Acta Pediatr Port 1996; 26: 437-440).

É preocupante verificar que este trabalho sobre uma doença genética de mau prognóstico e elevado risco de repetição é totalmente omissivo no respeitante ao apoio à família na área da prevenção genética.

Nomeadamente não há qualquer referência à realização de aconselhamento genético aos pais («casal jovem e consanguíneo»), à possibilidade técnica de realização de Diagnóstico Pré-Natal (DPN) nesta situação e ao seu oferecimento ao casal em futuras gestações.

Também não é fornecida qualquer explicação para a não realização do doseamento da mutase e da sua consequência – não há possibilidade de DPN por estudo das vilosidades corionicas e este fica limitado, se aceite pelos pais, a amniocentese.

Posso imaginar que os autores irão afirmar-se que os procedimentos que refiro foram todos realizados e que a sua referência não foi considerada pertinente por serem outros os objectivos da publicação. Contudo mesmo esta explicação é por mim considerada insatisfatória.

Em qualquer caso clínico respeitante a uma doença genética o aconselhamento genético e o DPN (se possível) fazem parte integrante do acto médico e por isso devem ser descritos com a mesma minúcia que os restantes aspectos do diagnóstico e terapêutica.

Embora convicta que não é esta a posição dos aas, este artigo transmite uma visão conservadora e redutora do apoio às doenças metabólicas genéticas, inaceitável em 1996 em termos científicos e humanos pois colide com o direito à informação completa de pais e familiares.

A Acta Pediátrica Portuguesa é a principal fonte de formação de muitos pediatras portugueses o que lhe confere enorme responsabilidades respeitantes ao conteúdo dos artigos publicados.

Parece-me indispensável que nesta «nova era da revista» passe a existir um maior rigor na crítica e aceitação dos artigos a publicar.

A. Trabalho publicável muito prejudicado pelo modo como está escrito! Os aas, além de múltiplas gralhas (que deveriam ter sido anteriormente corrigidas) escrevem num português deficiente e descuidado.

Algumas frases não podem ser publicadas e devem ser revistas (referenciadas no texto). São exemplos:

1. «Antropometria ao nascer no Pct 25/50»
2. O EEG realizado mostrou traçado «de feição irritativa»
3. «A sua evolução clínica revelou um razoável aumento de peso e estatura... com posterior desnivelamento e sucessivo cruzar de canais de percentis»

### O português deve ser totalmente revisto antes da publicação

B. Em termos científicos o conteúdo é aceitável para publicação com algumas modificações.

Assim é importante justificar:

1. A realização, no 2.º caso, de método invasivo de Diagnóstico Pré-Natal (amniocentese) sem os pais pretendem interrupção de gravidez se a criança estivesse afectada. Os pais foram **previamente** esclarecidos do risco da técnica e das suas indicações? Os aas não esclarecem...
2. O interesse do estudo enzimático aos pais do caso 1. É evidente que foi realizado porque é indispensável a futuros Diagnósticos Pré-Natais mas essa explicação não está no texto.

É ainda necessário substituir os «Comentários» por «Discussão». A discussão faz parte integrante da apresentação de qualquer caso clínico!

Nessa discussão deve ser introduzido o diagnóstico diferencial das outras situações de encefalopatia progressiva.

Os aas, se tivessem abordado este caso numa forma diferente teriam contribuído para uma adequada e moderna visão da acidémia metilmalónica que deste modo não foi conseguido.

Foi pena que não o tivessem feito e que também não lhes tivesse sido sugerido.



## EM RESPOSTA

Resgistamos com muito agrado o interesse que lhe mereceu a nossa publicação.

Os procedimentos a que se refere, foram obviamente realizados e tal como imaginou não constituíram objectivo do artigo.

Não achámos oportuno alongar a discussão com a abordagem e conduta, que os pediatras portugueses bem conhecem, face a uma criança (família) com o diagnóstico de uma doença hereditariamente transmitida.

Pelos autores  
*Jeni Canha*