

Projeto FIND acelera identificação de doenças raras

written by O Cidadão | 24 de Fevereiro, 2026



Quando se trata das Mucopolissacaridoses (MPS), um conjunto de doenças genéticas raras que pertencem ao grupo de **Doenças Lisossomais de Sobrecarga**, o diagnóstico precoce faz a diferença.

Paulo Gaspar, investigador do Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge (INSA), confirma que *“pode ter um impacto decisivo na qualidade e na esperança média de vida dos doentes”*. Não só *“possibilita intervenções médicas que ajudam a retardar a progressão dos sintomas, reduzir complicações e preservar capacidades motoras, respiratórias e cognitivas por mais tempo”*, como permite ainda *“organizar mais cedo o acompanhamento multidisciplinar e oferecer apoio às famílias,*

facilitando a adaptação às necessidades do doente". É para tornar este diagnóstico mais rápido que nasceu o **Projeto FIND**, que já conseguiu reduzir a idade média de diagnóstico no nosso país.

Nascido da colaboração entre a Secção de Doenças Hereditárias do Metabolismo da Sociedade Portuguesa de Pediatria (SDHM-SPP) e a Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética do INSA, este projeto **"disponibiliza aos médicos uma ferramenta simples e rápida para identificação de MPS em populações de risco, nomeadamente em doentes com sintomas sugestivos"**, explica Paulo Gaspar.

Uma necessidade que resulta do subdiagnóstico estimado destas doenças em Portugal, associado, refere o especialista, não só ao facto de se tratar de uma doença rara, **"o que faz com que muitos profissionais de saúde tenham um contacto limitado com este tipo de casos clínicos ao longo da sua carreira"**, mas também aos sintomas. **"Tratando-se de doenças multisistémicas, a diversidade e progressão gradual dos sintomas, frequentemente confundidos com patologias mais comuns, também contribuem para atrasos na suspeita clínica. Por outro lado, a dispersão dos sinais por diferentes especialidades médicas, pode conduzir a avaliações fragmentadas sem uma visão global do quadro clínico."**

Desde a sua criação que o projeto tem contribuído para sensibilizar a comunidade médica. **"O FIND tem permitido que médicos solicitem um 'kit de diagnóstico' por email (projecto.find@gmail.com), que utiliza amostras de sangue seco para análise laboratorial, acelerando a identificação de casos suspeitos e contribuindo para encaminhar os doentes identificados, para centros de referência com terapêutica dirigida e acompanhamento multidisciplinar"**, afirma Paulo Gaspar. É possível, graças ao método de diagnóstico disponibilizado no âmbito do Projeto FIND, identificar até sete tipos diferentes de MPS com recurso a análises laboratoriais específicas, **"realizadas a partir de uma simples**

amostra de sangue colhida em papel de Guthrie”.

Ainda que o projeto continue, com o objetivo de alargar o alcance da iniciativa e envolver mais unidades de saúde e especialidades médicas, de todo o país, o balanço atual é muito positivo. ***“O programa tem contribuído para aumentar a sensibilização dos profissionais de saúde e facilitar o acesso a testes especializados, principalmente em zonas mais afastadas dos principais centros hospitalares.”*** Ao mesmo tempo, tem permitido ***“encurtar o percurso até ao diagnóstico e promover o encaminhamento de doentes para centros de referência para o tratamento”.***

Estamos a falar de um conjunto de doenças que se caracterizam por uma deficiência numa das **enzimas necessárias à degradação de grandes moléculas (os glicosaminoglicanos)**, que se acumulam nas células, dando origem às manifestações da doença. As MPS afetam vários sistemas de órgãos. Contudo, as suas manifestações mais características são as músculo-esqueléticas, pois são doenças que condicionam deformidades ósseas graves e, por conseguinte, baixa estatura. Por outro lado, as alterações faciais são também muito típicas, bem como as alterações oculares, pulmonares e cardíacas

O diagnóstico, como refere o especialista, ***“representa, frequentemente, um momento de grande impacto para as famílias, que se veem confrontadas com uma doença rara, crónica e progressiva, exigindo adaptações profundas na rotina familiar. Além da dimensão emocional associada à confirmação da doença, muitas famílias passam a enfrentar uma reorganização do quotidiano, com necessidade de múltiplas consultas médicas, tratamentos regulares e acompanhamento por equipas multidisciplinares”.***

E este impacto não se fica por aqui: ***“pode também estender-se à esfera profissional e económica, uma vez que, em muitos casos, um dos cuidadores reduz ou interrompe a atividade laboral para acompanhar o doente. Paralelamente, torna-se***

essencial o acesso a apoio psicológico e social, bem como a redes multidisciplinares de suporte e associações de doentes, que ajudam as famílias a lidar com os desafios colocados pela progressão da doença e a planear o futuro com maior segurança”.

OC/AJS