

Doenças Hepáticas Raras: desafios invisíveis que exigem atenção especializada

O fígado é um órgão com múltiplas e diferentes **funções**, entre elas: a síntese de proteínas, lípidos e hidratos de carbono; o armazenamento e libertação de hidratos de carbono na circulação, permitindo manter estáveis os níveis de açúcar no sangue; a síntese de ácidos biliares, para a produção de bÍlis; destoxificação, convertendo produtos tóxicos noutros passíveis de ser excretados; e ainda uma importante função imunológica, contribuindo no combate a infeções.

O reconhecimento precoce das **doenças hepáticas** é fundamental para podermos tratá-las atempadamente e proteger as funções (vitais!) deste órgão nobre.

Algumas dessas doenças, as mais frequentes, são amplamente conhecidas, mais ativamente procuradas, e por isso mais prontamente diagnosticadas e tratadas. São exemplos a infeção pelos vírus da hepatite B e C, a doença hepática alcoólica e metabólica (fígado gordo).

Outras, no entanto, são raras, menos conhecidas pelos clínicos, não procuradas ativamente e, por isso, de diagnóstico mais difícil e tardio, atrasando o início de tratamento especializado. É neste último grupo que nos focamos, a propósito do Dia Mundial das Doenças Raras, que se assinala a 28 de fevereiro.

As **doenças hepáticas raras** correspondem a um grupo heterogéneo de patologias que afetam o fígado e que, de acordo com a definição europeia, apresentam uma prevalência inferior a um caso por cada duas mil pessoas.

Entre estas, destacam-se as **doenças metabólicas**: são doenças genéticas, hereditárias, que ocorrem por defeitos em diferentes vias do metabolismo e afetam diferentes sistemas de órgãos, além do fígado.

As doenças metabólicas que mais frequentemente causam doença na idade adulta são a hemocromatose hereditária, a doença de Wilson e o défice de alfa-1-antitripsina. A **hemocromatose hereditária** ocorre por alteração do metabolismo do ferro, que se acumula nos diferentes órgãos. Caracteriza-se por doença hepática, diabetes (por deposição de ferro no pâncreas), doença cardíaca, doença das articulações, aspecto bronzeado da pele. A **doença de Wilson** decorre de um defeito no metabolismo do cobre, que se deposita principalmente no fígado e no sistema nervoso central. Assim,

para além da doença hepática, os doentes podem apresentar-se com alterações do comportamento, do movimento e da fala. O **défice de alfa-1-antitripsina**, ocorre por uma mutação que resulta na produção dessa proteína num formato anómalo. A acumulação da proteína alterada no fígado leva a ocorrência da doença hepática e a sua falta no pulmão leva ao aparecimento precoce de doença pulmonar.

Existem muitas outras doenças metabólicas, a maioria das quais se manifesta na infância, frequentemente com um quadro de má progressão estaturó-ponderal, podendo ainda ocorrer, consoante as vias do metabolismo envolvidas, hipoglicémias (por incapacidade de armazenar e libertar açúcar no sangue), alterações neurológicas (pelas hipoglicemias ou por acumulação de compostos metabólicos tóxicos), colestase (por acumulação de ácidos biliares, que não são usados para produzir biliar e se acumulam, conferindo coloração amarela à pele, cor escura da urina e prurido).

Além das doenças metabólicas, existem outras, que envolvem sobretudo mecanismos de autoimunidade e se manifestam mais frequentemente na idade adulta. São exemplos a **colangite biliar primária** e **colangite esclerosante primária**: doenças causadas por inflamação das vias biliares e que impedem o normal fluxo de ácidos biliares, levando à ocorrência de colestase.

A maioria destas doenças, por terem natureza genética ou autoimune, não apresentam cura. Contudo, desde que adequadamente diagnosticadas, para muitas delas existem tratamentos que permitem que se mantenham controladas, sem progressão, e permitindo levar uma vida normal (por exemplo, através do controlo dos níveis de ferro na hemocromatose ou dos níveis de cobre na doença de Wilson).

Quando a progressão não pode ser evitada, os doentes podem desenvolver doença hepática aguda ou terminal. Nestes casos, o transplante hepático poderá ser a única opção.

Embora nem sempre seja possível prevenir o aparecimento das doenças hepáticas raras, o diagnóstico precoce assume um papel central na melhoria do prognóstico. Em determinadas situações, o rastreio familiar permite identificar portadores assintomáticos ou doentes em fases iniciais, possibilitando uma vigilância adequada e a intervenção antes do surgimento de complicações irreversíveis. A literacia em saúde e a sensibilização da população para estas patologias contribuem igualmente para uma procura mais precoce de cuidados médicos.

Assinalar o Dia Mundial das Doenças Raras é, acima de tudo, uma oportunidade para reforçar que a raridade não deve significar invisibilidade.

