

Parecer CoBi 004/2010 Doença de Alzheimer (DA), pacientes que "desejam submeter-se à genotipagem para a pesquisa de mutações relacionadas à DA."

Parecer CoBi nº : 004/2010

Título: Doença de Alzheimer (DA), pacientes que "desejam submeter-se à genotipagem para a pesquisa de mutações relacionadas à DA".

Solicitante: Prof. Dr. Orestes V. Forlenza

Considerações:

Conforme nossa conversa no dia 10 do mês corrente, em abril de 2010 o senhor consultou a CoBi sobre algumas questões, relatando que naquela ocasião o senhor fora procurado por duas pessoas de uma família em que há uma elevada incidência da Doença de Alzheimer(DA).O padrão era compatível com DA familiar, provavelmente por herança autossômica dominante. Além destas duas que foram ao IPq, havia nesta geração um total de 19 primos na faixa etária de 40 -50 anos. A maioria bastante preocupada com o risco de desenvolverem a doença, desejando submeterem-se a genotipagem para pesquisa de mutações relacionadas à DA. Estas pessoas estavam conscientes da ausência de tratamento que impedisse a manifestação da doença, no caso de serem eventuais portadores da mutação. Assim, solicitavam orientação sobre duas possibilidades: 1º organizarem-se para implantar um sistema de cuidados paliativos para os membros da família que viessem desenvolver demência no futuro próximo(provavelmente um lar gerido pela própria família); 2º voluntariam-se para pesquisas de novos fármacos com drogas experimentais para DA, no Brasil e no exterior.

As dúvidas existentes é se seria ético realizar estas determinações genéticas no Laboratório de Neurociências do Instituto de Psiquiatria (I.Pq) e orientar os familiar com base nos achados.

Por motivos alheios a vontade do CoBi, infelizmente só tivemos condições de retornar agora no assunto. Infelizmente a demora ocasionou a suspensão temporária das decisões quanto o questionamento. Alguns pontos obscuros adicionais já haviam sido levantados em maio de 2010.As preocupações existentes na CoBi eram as que seguem:

A) Qual o valor da pesquisa genética? Se positiva, qual a chance de desenvolvimento da DA?A eventualidade de aconselhamento genético envolve mais que a realização de um exame, mas deve ser uma consulta com um especialista que checará a necessidade/oportunidade de genotipagem, além do aconselhamento e possivelmente seguimento ou encaminhamento do indivíduo. Em nossa conversa fomos esclarecidos que no Laboratório de Neurociências do I.Pq há um geneticista habilitado na execução destes procedimentos. Além disso, fomos ensinados que a positividade deste exame infelizmente é um anátema, bastando ao doente sobreviver para inexoravelmente apresentar DA. Por sorte esta mutação é rara.

B) Nossa segunda dúvida era quanto a habitualidade do exame a ser executado e o ressarcimento do custo do mesmo. Seu esclarecimento foi que no Brasil este exame não é factível ordinariamente. O exame só e? possível atualmente de execução no exterior. Uma das proposições da família era viabilizar a feitura do exame aqui. Surgem aqui outras questões: O LIM 27 já é autorizado a realizar exames diagnósticos? Se sim, como é ressarcido dos custos? Se não, como poderia a família auxiliar o LIM 27? Doações diretas ao LIM são possíveis ou devem tramitar pela FFM? Uma terceira possibilidade seria dos exames serem um protocolo de pesquisa, e neste caso, o caminho a ser trilhado é pela CAPPesq.

C) Além das acima, uma outra eventualidade foi aventada por membros da CoBi, o temor que uma divulgação equivocada de um exame para "detecção precoce" da DA gerasse uma demanda de exames injustificados, decorrentes do princípios de universalidade do SUS, declarados na lei Nº 8.080 de 19/9/1990. Isto poderia ocorrer na divulgação boca à boca, onde as chances de distorções progressivas aumentam a cada "informante".

Creemos que estas colocações permitirão um esclarecimento de algumas das perguntas feitas. Desde já à sua disposição para maiores esclarecimentos.

Dr. Maurício Seckler
Relator
Membro da CoBi

Aprovado em sessão de 24.11.11, da CoBi.

vcn/