



**Assunto:** Doenças Lisossomais de Sobrecarga  
Coordenação do Diagnóstico e do Tratamento

**Nº:** 04/DSPS  
**DATA:** 08/02/06

**Para:** Administrações Regionais de Saúde  
Todos os Hospitais do Serviço Nacional de Saúde

**Contacto na DGS:** Direcção de Serviços de Promoção e Protecção da Saúde

O Despacho conjunto nº 656/2005 (2ª série) publicado no Diário da República nº 123, de 29 de Junho, atribuiu ao Instituto de Genética Médica Jacinto Magalhães (IGM) a coordenação do diagnóstico e tratamento das doenças lisossomais de sobrecarga, extinguindo a Comissão Coordenadora do Tratamento das Doenças Lisossomais de Sobrecarga (DLS) criada pelo Despacho nº 4903/2003.

Com a publicação do citado Despacho conjunto e no sentido de salvaguardar a continuidade da assistência aos doentes afectados com estas patologias, passou a competir ao IGM, enquanto Instituição de referência dentro do Serviço Nacional de Saúde, o diagnóstico e controlo analíticos específicos do tratamento daquelas doenças, bem como todas as funções que estavam cometidas à Comissão que foi extinta.

Desta forma, deverá ter-se em conta os seguintes procedimentos:

1. O pedido de tratamento, subscrito pelo médico assistente do doente em causa, será acompanhado de relatório médico detalhado devendo ser garantidas as respectivas autorizações da direcção clínica e da administração hospitalar e, quando se justificar, o parecer favorável da comissão de ética do hospital envolvido, antes do envio dos pedidos de tratamento ao IGM.
2. Na apreciação dos pedidos de tratamento, o Instituto de Genética Médica deverá basear-se nos seguintes parâmetros: evidência científica, evidência de relação positiva custo-benefício, salvaguarda do princípio ético da equidade, apreciação ética da relação entre o bem individual e o bem geral, para além de eventuais outros critérios a definir especificamente. Sempre que se considere pertinente será colhido o parecer da comissão de ética do IGM.
3. Os hospitais deverão remeter para aquele Instituto todos os casos suspeitos ou diagnosticados de doença lisossomial de sobrecarga, inclusive aqueles que tenham ocorrido entre Março de 2005, altura em que a Comissão cessou o seu mandato, e a data de publicação do Despacho conjunto nº 656/2005, que abaixo se transcreve.

“A complexidade do diagnóstico das doenças genéticas do grupo das doenças lisossomais de sobrecarga exige o recurso a técnicas laboratoriais altamente especializadas. Por outro lado, o seu tratamento deve suceder não apenas a um correcto diagnóstico como a um estudo clínico exaustivo da responsabilidade de especialistas que uniformizem as condições da sua prescrição.

Devem, ainda, e para salvaguarda do princípio da equidade, ser uniformizadas as condições de dispensa de tais terapêuticas.

Terminado que está o prazo de vigência da Comissão Coordenadora do Tratamento das Doenças Lisossomais de Sobrecarga, torna-se adequado e oportuno reformular o âmbito e a logística da sua actuação, tendo como escopo uma melhor definição e organização da assistência aos doentes afectados por aquelas patologias.

No Instituto de Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães coexistem todas as vertentes da genética médica, funcionando como uma instituição nacional de referência para o diagnóstico e a intervenção na maioria das doenças metabólicas.

Ao reunir as condições para assumir as funções até agora atribuídas à Comissão, designadamente as de confirmar o diagnóstico das doenças lisossomais de sobrecarga sempre que surja um novo caso ou seja proposto um tratamento, estabelecer os parâmetros que, segundo critérios rigorosos, permitam esperar vantagens com a administração do tratamento através da criação de um protocolo adequado, acompanhar e controlar o tratamento, estabelecendo, casuisticamente, a dose mínima eficaz, estabelecer um registo nacional de doentes com estas patologias com o grau e o tipo de lesões neles verificados, assim como

orientar a realização de estudos epidemiológicos de âmbito nacional de forma a melhorar o conhecimento destas doenças em Portugal.

Nestes termos, os Ministros da Saúde e da Ciência, Tecnologia e Ensino Superior decidem:

1. – Dar por finda a Comissão Coordenadora do Tratamento das Doenças Lisossomais de Sobrecarga, criada pelo despacho nº. 4903/2003 (2ª.série), publicado no *Diário da República*, 2ª. Série, de 13 de Março de 2003.
2. – Atribuir ao Instituto de Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães a coordenação do diagnóstico e tratamento das doenças lisossomais de sobrecarga, ao abrigo do nº. 2 do artigo 21º do Decreto-Lei nº. 79/2005, de 15 de Abril.
3. – Determinar que o Instituto apresentará, anualmente, um relatório de actividades relativo às doenças lisossomais de sobrecarga aos Ministros da Saúde e da Ciência, Tecnologia e Ensino Superior, com conhecimento ao Director-Geral da Saúde e ao Presidente do INFARMED.

20 de Julho de 2005 – O Ministro da Saúde, *António Fernando Correia de Campos*.

O Ministro da Ciência, Tecnologia e Ensino Superior, *José Mariano Rebelo Pires Gago*.

O Director-Geral da Saúde

Francisco George