



[Novo método permite diagnóstico da doença de Niemann-Pick tipo C](#)

## **Instituto Ricardo Jorge disponibiliza método de diagnóstico de doença rara único em Portugal**



**O Instituto Ricardo Jorge, através da Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética do seu Departamento de Genética Humana, desenvolveu um novo método de diagnóstico bioquímico e molecular para a doença de Niemann-Pick tipo C (NPC). Esta nova metodologia, mais rápida e sensível, é única em Portugal.**

**Lisboa, 27 de fevereiro de 2017**

O Instituto Ricardo Jorge passou a disponibilizar um novo método de diagnóstico bioquímico e molecular para a doença de Niemann-Pick tipo C (NPC). O diagnóstico tradicional desta doença tem sido feito com base na deteção da acumulação de colesterol, mas a partir de agora a suspeita clínica de NPC passa a poder ser confirmada através do doseamento bioquímico de oxisteróis, método muito menos invasivo, rápido e sensível, sendo o estudo molecular também necessário para a confirmação do diagnóstico.

A NPC é uma Doença Lisossomal de Sobrecarga, caracterizada por defeitos no transporte intracelular do colesterol, conduzindo à sua acumulação excessiva em diferentes órgãos. Com uma prevalência em Portugal de 2,2/100 mil recém-nascidos, o aparecimento dos primeiros sintomas pode ocorrer tanto no período perinatal como apenas aos 50 anos de idade, sendo o prognóstico mais grave nos casos de envolvimento neurológico precoce, levando à morte prematura de grande parte dos doentes.

A apresentação clínica de NPC é multissistémica e extremamente heterogénea, dificultando o diagnóstico atempado. No entanto, um número crescente de casos,

estão a ser diagnosticados na idade adulta com base em sinais neurológicos de início tardio e manifestações psiquiátricas.

O Departamento de Genética Humana do Instituto Ricardo Jorge, através da Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética (URN) e dos grupos da sua Unidade de Investigação, tem-se dedicado ao diagnóstico e investigação de doenças raras. A URN é atualmente o maior laboratório nacional na área do diagnóstico em Doenças Hereditárias do Metabolismo (DHM), realizando vários diagnósticos, bioquímicos e moleculares, destas patologias.

É, por exemplo, nesta unidade que funciona o Programa Nacional de Diagnóstico Precoce (PNDP), que abrange todo o país e efetua milhares de testes por ano, permitindo o diagnóstico e tratamento precoce de 25 doenças raras. Ao longo dos seus 36 anos de existência, o PNDP já efetuou o rastreio a cerca de 3,5 milhões de recém-nascidos, o que equivale a mais de 30% da população, conduzindo à identificação de 1975 casos de doenças raras, tendo a todos sido possibilitado um início precoce/imediato de tratamento específico.

O “Dia das Doenças Raras” é celebrado anualmente a 28 de fevereiro. Segundo a União Europeia, a definição de raro é quando existem menos de 5 casos por cada 10 mil pessoas. Embora individualmente raras, as cerca de 7 mil patologias, coletivamente, constituem um grupo diverso e bastante heterogéneo, com grande mortalidade e morbilidade infantil, estimando-se que na UE entre 25-36 milhões de pessoas sofram de uma doença rara.

*O Instituto Ricardo Jorge desenvolve uma tripla missão como laboratório do Estado no setor da saúde, laboratório nacional de referência e observatório nacional de saúde. O Instituto tem por missão contribuir para ganhos em saúde, para a definição de políticas de saúde e para o aumento da qualidade de vida da população. Dispõe de unidades operativas na sua Sede em Lisboa, em centros no Porto (Centro de Saúde Pública Doutor Gonçalves Ferreira) e em Águas de Moura (Centro de Estudos de Vetores e Doenças Infecciosas Doutor Francisco Cambournac).*

**Para mais informações contactar:**

**Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge**

Gabinete de Comunicação, Marketing e Relações Externas

Tel.: (+351) 217 519 200 | (+351) 927 953 095

Mail: [comunicacao@insa.min-saude.pt](mailto:comunicacao@insa.min-saude.pt) | Internet: [www.insa.min-saude.pt](http://www.insa.min-saude.pt)



**SNS** SERVIÇO NACIONAL DE SAÚDE

