

# Farmacoepidemiologia da Paramiloidose em Portugal

**Mónica Inês\*<sup>1</sup>, Filipa Duarte-Ramos\*<sup>2</sup>, Marta Soares<sup>3</sup>, Teresa Coelho<sup>4,5</sup>, Isabel Conceição<sup>1,6</sup>, Mamede de Carvalho<sup>1,6</sup>, João Costa<sup>7,8,9</sup>**

\* first co-authors

1 Faculty of Medicine, University of Lisbon, Instituto de Medicina Molecular, Lisbon, Portugal.

2 Social Pharmacy Department, Faculty of Pharmacy, University of Lisbon, Lisbon, Portugal

3 Centre for Health Economics, University of York, York, United Kingdom.

4 Corino de Andrade Unit, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto, Porto, Portugal.

5 Department of Neurosciences, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto, Porto, Portugal.

6 Department of Neurosciences, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisbon, Portugal.

7 Clinical Pharmacology Unit, Instituto de Medicina Molecular, Lisbon, Portugal.

8 Laboratory of Clinical Pharmacology and Therapeutics, Faculty of Medicine, University of Lisbon, Lisbon, Portugal.

9 Center for Evidence Based-Medicine, Faculty of Medicine, University of Lisbon, Lisbon, Portugal.

---

A Paramiloidose, vulgarmente conhecida como doença dos pezinhos, foi pela primeira vez descrita na população portuguesa na área da Póvoa do Varzim. Trata-se de uma doença hereditária rara que, em Portugal, afecta maioritariamente pessoas em idade jovem e activa, de ambos os sexos, com um importante impacto sócio-económico. Se não for tratada, a progressão é rápida e a morte ocorre geralmente na primeira década após a manifestação dos sintomas.

Este trabalho permitiu, pela primeira vez, a caracterização epidemiológica da doença a nível nacional, no que respeita ao número anual de novos doentes, total de doentes, descrição geográfica e demográfica – bem como a caracterização dos medicamentos usados em ambulatório para a gestão sintomática da doença.

Identificaram-se 2 013 doentes, o que corresponde a cerca de 1 doente por cada 4000 habitantes adultos. A doença não está limitada ao norte do país, aparecendo em mais de metade dos concelhos de Portugal Continental (58%) e já também muito distribuída pelos concelhos do Centro e Sul do país. Em 25 concelhos (15%), a Paramiloidose já não é uma doença rara e em menos de 30 anos a prevalência na área da Póvoa de Varzim/Vila do Conde mais do que duplicou (aumento de 125%). Em média, o número de novos doentes estima-se em cerca de 70 por ano e número

de novos portadores assintomáticos em cerca de 65 casos, apresentando uma ligeira tendência decrescente.

Os medicamentos utilizados para tratamento dos sintomas da Paramiloidose abarcam todos os grupos terapêuticos, mas principalmente os do sistema nervoso (71%), aparelho digestivo e metabolismo (68%), anti-infecciosos gerais para uso sistémico (48%) e aparelho cardiovascular (48%). Como esperado, os doentes que foram submetidos a transplante hepático apresentam uma utilização mais intensiva de medicamentos em ambulatório.

Face à escassez de estudos epidemiológicos sobre esta doença rara, consideramos que, quer a nível nacional quer a nível mundial, este trabalho representa um incentivo para estudos futuros. As estimativas obtidas nesse estudo da prevalência por sexo e idade, bem como do padrão de utilização de medicamentos nestes doentes constituem também um contributo relevante para outros países, em que o pequeno número de doentes constitui uma forte limitação à realização de estudos representativos nesta área.

Os resultados obtidos proporcionam ainda evidência que permite informar os processos de discussão e planeamento, numa perspectiva de saúde pública, de uma doença que tem em Portugal o maior grupo de doentes a nível mundial. Constituem uma importante base de suporte à decisão sobre a alocação de recursos em saúde e permitem antecipar desafios futuros para famílias e doentes, clínicos, investigadores, decisores políticos e para a sociedade em geral.