

BESTSELLER DO SUNDAY TIMES

A ERA DOS DIAGNÓSTICOS

Como a epidemia dos sobrediagnósticos
está a afetar a nossa saúde

«Notável.»
Guardian

«Fascinante.»
Times

«Revelador.»
Chris Van Tulleken

«Audaz.»
Financial Times

SUZANNE
O'SULLIVAN
Neurologista





Penguin
Random House
Grupo Editorial

A ERA DOS DIAGNÓSTICOS

Título original: *The Age of Diagnosis*

© 2025, Suzanne O'Sullivan / Hodder & Stoughton Limited, Londres

Todos os direitos reservados.

© desta edição:

2026, Penguin Random House Grupo Editorial, Unipessoal, Lda.

Penguin é uma chancela de

Penguin Random House Grupo Editorial

Rua Alexandre Herculano, 50, 3.º, 1250-011 Lisboa, Portugal

correio@penguinrandomhouse.com

penguinlivros.pt

A Penguin Random House valoriza e defende a proteção da propriedade intelectual.

Os direitos de autor promovem a criatividade e a liberdade de expressão. Ao adquirir uma edição autorizada deste livro — não reproduzindo, digitalizando ou distribuindo nenhuma parte dele sem autorização —, está a respeitar a lei dos direitos de autor, a apoiar os escritores e a contribuir para que a Penguin Random House continue a publicar livros para todos os leitores. De acordo com o Decreto-Lei n.º 47/2023, de 19 de junho, a Penguin Random House reserva-se expressamente o direito de reprodução, uso ou leitura mecânica deste livro, para finalidades de prospeção textual ou de dados analíticos. Nenhuma parte deste livro pode ser utilizada ou reproduzida, por qualquer processo, com o propósito de treinar tecnologias ou sistemas de inteligência artificial. Em caso de necessidade, para temas relacionados com a segurança dos produtos, escreva-nos para: rgsp.pt@penguinrandomhouse.com

Tradução: Paulo Mendes

Revisão: Catarina Ogando

Paginação: Nuno Pacheco Silva

Capa: Wonder Studio / Ana Teixeira

Fotografia da autora: © Suzie Howell

1.ª edição: fevereiro de 2026

Depósito legal: 557715/25

ISBN: 978-989-589-588-5

Esta obra foi composta em Adobe Garamond Pro
e impressa sobre papel Holmen Book Cream 70 g 1.8

Impressão e acabamento: Publito

PC95885

Nota da Autora

Todas as histórias presentes neste livro são reais. Transmito-as ao leitor praticamente como me foram contadas. Devido ao carácter profundamente pessoal de parte do que é referido, muitos dos nomes e dados identificativos foram alterados. Alguns referem-se a pacientes meus e, nesses casos, especifico-o no texto. Também falei com peritos de cada tema, alguns dos quais pediram para não serem identificados devido à natureza sensível dos relatos.

ÍNDICE

Prólogo	5
Introdução	15
Doença de Huntington	33
Doença de Lyme e Covid Longa	65
Autismo	113
O Gene do Cancro	155
PHDA, Depressão e Neurodiversidade	195
Síndrome Sem Nome	231
Conclusão	265
<i>Agradecimentos</i>	299
<i>Notas</i>	303

PRÓLOGO

Na última década, pensei muitas vezes na Abigail, sempre com um ligeiro sentimento de culpa. Tudo porque, quando ela tinha apenas 15 anos, muito antes de a conhecer, fiz algo que poderá ter mudado a sua vida para sempre.

– Quando lhe sugeri que fosse a um neurologista, achou que havia algo de errado consigo a nível médico? – perguntei-lhe recentemente.

– Nem por isso – respondeu, rindo.

Era essa a minha preocupação – ter transformado, sem necessidade, a vida de uma adolescente num caso clínico.

A Abigail está agora entre os 20 e os 30 anos de idade e é funcionária numa creche. Em 2012, sem ter de forma alguma ponderado o suficiente, dera-lhe um diagnóstico que ela não solicitara. É para isto que fui treinada como médica. É o foco da medicina neste momento: prever diagnósticos futuros, despistar doenças, para obter diagnósticos em fases cada vez mais precoces. Contudo, olhando para trás tantos anos depois, preocupo-me com a possibilidade de a ter tornado injustificadamente uma paciente.

A mãe da Abigail, a Stephanie, é minha paciente há quase vinte anos. Já enfrentou todos os tipos de dificuldades que um diagnóstico médico pode apresentar. Durante muito tempo, viveu sem um diagnóstico, e depois com um diagnóstico errado. Teve de esperar quase trinta anos por um diagnóstico definitivo.

A doença da Stephanie começou em 1990, quando, com apenas 22 anos de idade e grávida de 29 semanas do primeiro filho, desmaiou, o que foi atribuído à eclampsia, um problema que se

manifesta sob a forma de hipertensão e convulsões durante a gravidez. Após um parto prematuro, o bebê não sobreviveu.

O segundo desmaio de Stephanie aconteceu alguns anos depois, após o nascimento de uma menina saudável, a irmã mais velha da Abigail. Foi a sua primeira convulsão. Fez cair a mãe e a criança pelas escadas. Ambas escaparam incólumes mas, desde então, aquelas crises tornaram-se uma ocorrência comum na vida da Stephanie. Foi a mais de uma dúzia de médicos e recebeu alguns pareceres contraditórios. Primeiro, disseram-lhe que tinha epilepsia. Depois, quando o tratamento não resultou, os médicos mudaram de opinião. Alguém sugeriu que teria crises psicogénicas causadas pelo stress. Após mais uma ida de emergência ao hospital, um médico do serviço de urgências mudou o diagnóstico novamente para epilepsia. Entretanto, alguém mudou novamente o diagnóstico para crises psicogénicas. Alguns médicos trataram-na com medicação para a epilepsia, outros remeteram-na para psiquiatria. Nenhuma destas vias resultou numa melhoria do seu estado.

Em 2007, pediram-me para me pronunciar sobre o tratamento da Stephanie, dezassete anos após o início da sua doença. Enquanto especialista neste tipo de crises, esperava-se que colocasse um ponto final nas hesitações quanto ao seu diagnóstico. Internei a Stephanie no hospital e limitei-me a aguardar uma crise. A maioria dos diagnósticos neurológicos depende de competências clínicas – da interpretação das histórias e de exames físicos. Bastou-me testemunhar uma das convulsões da Stephanie. Vi a típica rigidez «tónica» e os espasmos musculares «clónicos» a que tantas vezes assistira. Só podiam ser explicados por uma crise epilética. A Stephanie sofria, sem dúvida, de epilepsia.

No entanto, não quer dizer que tenha resolvido totalmente o mistério. Uma crise epilética constitui um sintoma de muitas doenças cerebrais diferentes, incluindo tumores cerebrais, doenças genéticas, infeções, inflamações, anomalias de desenvolvimento

e lesões. Nem o historial da Stephanie nem os seus exames me ajudaram a eliminar as probabilidades até chegar a uma doença específica. Ainda assim, a Stephanie ficou satisfeita por ter um diagnóstico de epilepsia, apesar de não conseguirmos apurar a causa – o *verdadeiro* diagnóstico. Ofereceu-lhe algo de concreto para dizer às pessoas quando lhe perguntassem qual era o seu problema. Era algo que a tornava parte de uma comunidade e abria a porta a potenciais tratamentos, embora o tratamento não fosse particularmente eficaz. As crises continuaram, mas, ainda assim, o facto de ter um diagnóstico (mesmo incompleto) fazia a Stephanie sentir-se melhor face ao estado de indeterminação anterior. Depois disso, só podíamos esperar para ver como evoluía a sua doença.

Em certa medida, muitos diagnósticos difíceis são uma questão de saber esperar. Existem dois aspetos que podem transformar um diagnóstico impreciso ou um não-diagnóstico num diagnóstico categórico. Por vezes, a imagem torna-se mais clara quando surgem novos sintomas, à medida que a doença progride. Preferencialmente, são os avanços científicos no âmbito dessa doença que revelam o diagnóstico antes de o estado do paciente se agravar. No caso da Stephanie, eu precisava de ambos.

Quem primeiro se apercebeu foi um médico estagiário.

– Não acha que a Stephanie anda de forma estranha? – perguntou-me um dia no serviço de neurologia, onde eu a havia internado para uma reavaliação.

– Acho que nunca reparei em nada no modo como anda – respondi.

Na verdade, apercebi-me de que não me lembrava da última vez que vira a Stephanie a andar. Já seguia a Stephanie há cinco anos. Normalmente, quando nos encontrávamos, estávamos sentadas frente a frente num consultório clínico a falar das suas crises e, por vezes, da sua família e do seu trabalho. Ela nunca mencionara uma dificuldade em andar e eu não tinha motivos para perguntar.

– Há um médico que acha que está a andar de forma um pouco desequilibrada – disse à Stephanie. – Já reparou nisso?

O marido, o Mark, que estava sentado numa cadeira ao lado da cama da Stephanie, riu-se.

– *Ele* ri-se de mim. – A Stephanie sorriu e inclinou a cabeça na direção dele. – Eu tropeço em quase tudo, mas sempre fui assim.

Eu sabia que era habitual a Stephanie minimizar os seus ataques; não era pessoa para fazer alarido dos seus problemas de saúde. Por isso, fiz-lhe mais algumas perguntas. Já tinha falta de coordenação desde a infância, mas admitiu que o problema se agravara. O Mark concordou. A mudança fora tão lenta e indefinida que não se haviam lembrado de a mencionar.

Observei a Stephanie enquanto percorria todo o corredor. Ao andar, oscilava e arrastava os pés. Virava a ponta dos pés para dentro. Pedi-lhe para percorrer uma linha imaginária fina, como num teste de sobriedade. Era capaz, mas com dificuldade. Examinei-lhe as pernas enquanto estava deitada numa cama. Estavam rígidas e tinha reflexos exagerados. Alguns músculos estavam ligeiramente fracos. Apesar de não se queixar de problemas nos braços, esses músculos pareciam também invulgarmente rígidos.

É aquilo que os neurologistas designam por paraparesia espástica. A espasticidade refere-se à rigidez dos membros e a paraparesia à fraqueza dos membros. Tudo o que perturbar as vias neuromotoras do cérebro ou da medula espinal pode causar este fenómeno. Pensei em todas as quedas da Stephanie durante as suas crises. Teria lesionado o pescoço? Teria a medula espinal sido danificada pelo traumatismo?

– A Abigail anda como a mãe – declarou o Mark inesperadamente.

Espantada, olhei para a Stephanie. Quando a Stephanie falava dos filhos, era apenas para dizer que estavam muito bem. Eu julgava que eram saudáveis.

– Tenho de admitir que é verdade – confirmou a Stephanie.
– Ela é desastrada como a mãe.

– Os miúdos na escola chamam-lhe «o pinguim» – acrescentou o Mark.

Foi esse momento que me fez sentir culpada vários anos depois, quando tive finalmente oportunidade de falar com a Abigail. Era uma adolescente de quem faziam troça na escola por ter um «andar esquisito». Era tímida, mas também confiante e capaz. Gostava de desportos de equipa, mas, à semelhança da mãe no passado, era sempre a última a ser escolhida. Adaptara-se à situação – a natação e o yoga eram melhores para ela do que tudo o que implicava correr.

Atirei-me a estes novos dados com o entusiasmo de uma neurologista que adora juntar as peças de um *puzzle* de diagnóstico. Depois de ter excluído a possibilidade de uma lesão na medula espinal como causa do problema na forma como a Stephanie andava, sugeri que ela e a Abigail fossem vistas por outro neurologista que lidasse com problemas musculares e motores. O neurologista concordou que ambas sofriam de paraparesia espástica, provavelmente com uma causa genética.

A imagem do diagnóstico da Stephanie e da Abigail foi-se delineando gradualmente, em pequenos passos que ocorreram ao longo de vários anos. Em 2012, realizaram alguns exames genéticos, mas sem resultados úteis. A nossa capacidade de analisar códigos genéticos explodiu muito pouco depois disso e, em 2019, recebi uma carta do neurogeneticista da Stephanie e da Abigail. Uma nova bateria de exames identificara uma variante genética (outrora chamada mutação genética) num dos cromossomas da Stephanie e da Abigail. A anomalia encontrava-se no gene *KCNA1*.

A doença que resulta de uma anomalia genética depende do que o gene faz quando está saudável. O gene *KCNA1* codifica o desenvolvimento de uma via que permite aos iões entrarem e saírem das células, o que é essencial para o funcionamento normal do

sistema nervoso. Nem todas as variantes genéticas causam doenças, mas um conjunto de diferentes variantes no gene KCNA1 foram associadas a diversos problemas neurológicos, incluindo dificuldades na marcha e epilepsia. A variante específica da Stephanie e da Abigail era rara. De facto, era tão rara que, até então, a sua variante específica só havia sido identificada duas vezes. Esta anomalia genética fora recentemente descoberta e permanecia pouco compreendida, mas esses dois relatórios de casos descreviam outras pessoas com a mesma variante genética que também sofriam de problemas neurológicos, sugerindo que havíamos finalmente encontrado o diagnóstico definitivo da Stephanie.

Ali estava. Quase trinta anos depois. A Stephanie recebeu o seu diagnóstico provável – uma variação genética no gene KCNA1 que causava epilepsia e paraparesia espástica. Era o tipo de diagnóstico que qualquer médico adora. Raro. Inesperado. Obtido a custo. De vanguarda. Era uma explicação que podia potencialmente justificar todos os problemas de saúde da Stephanie.

No entanto, um diagnóstico deveria conduzir a alguma coisa. Tradicionalmente, deveria explicar sintomas, indicar os passos seguintes, dar a conhecer ao paciente outras pessoas que sofrem do mesmo mal. O diagnóstico da Stephanie e da Abigail não resultou em nada disso. São ambas elementos de uma população crescente que, graças aos avanços científicos, receberam um diagnóstico tão raro ou inaudito que ninguém sabe o que poderá representar para o seu futuro.

Não estive com a Abigail no momento do diagnóstico. Avaliei a sua necessidade de consultar um neurologista com base em conversas com os pais, que ocorreram na sua ausência. Supus que poderia sofrer do mesmo problema neurológico que a mãe, bem como de que lhe seria útil ter esse conhecimento. Ela aceitou a minha sugestão.

– Espero não a ter tornado insegura quanto ao seu corpo e à sua saúde – disse à Abigail posteriormente, algo esperançosa.

Ela ponderou um instante.

– Acho que percebo o que quer dizer – replicou. – Vejo isso quando os miúdos caem lá na creche. Se olharem para baixo e virem sangue, começam a gritar. Mas se olharem e não houver sangue, levantam-se e seguem caminho como se nada tivesse acontecido.

– Estava com receio de que a pudesse ter preocupado injustificadamente com a sua saúde – admiti.

– Não. – A Abigail meneou a cabeça e sorriu. – Limitei-me a seguir com a minha vida.

Onze anos depois, foi um grande alívio ouvir aquilo.

Ao contrário da Abigail, a Stephanie passou anos à espera que confirmassem o seu diagnóstico. Foram anos difíceis, mas também preciosos. Como não sabia que tinha um problema de saúde progressivo, com o potencial de se agravar, permitiu-se ter ambições e criou uma família sem se preocupar injustificadamente com o futuro de todos. Na adolescência, só vira perspectivas de futuro positivas.

– Até passar dos 40 anos, não sabia que tinha um problema genético, pelo que fiz a minha vida. Tive uma carreira. Tive uma vida. Quando não sabia que tinha um gene anómalo, ainda podia esperar que tudo passasse – disse-me.

– A sério?! Era melhor quando não tinha um diagnóstico? – perguntei, admirada. Na minha experiência, não é essa a opinião da maioria das pessoas.

– Há algo de bom na santa ignorância – concluiu a Stephanie com um sorriso.

Ao contrário da mãe, a Abigail recebeu o seu diagnóstico muito facilmente, mas também muito cedo. Não vai passar pela incerteza de diagnóstico que a mãe sofreu, mas também não vai ter o luxo de, como a mãe, ver o futuro com um otimismo absoluto.

A Abigail não sabia que tinha um problema de saúde quando recomendei que consultasse um neurologista, mas é algo que

certamente acabaria por revelar-se. O modo como andava foi-se agravando lentamente com o tempo. Quando saiu da universidade, passou algum tempo em França a trabalhar como ama numa estância de esqui. Nessa altura, as superfícies escorregadias, macias ou irregulares haviam-se tornado problemáticas para ela. Numa noite em que saíram e beberam um pouco, ela e um grupo de amigos fizeram etiquetas com os nomes uns dos outros, em tom de brincadeira. A etiqueta da Abigail dizia: *Olá, sou a Abigail, não consigo andar na neve*. Atualmente, ainda consegue andar, mas apenas curtas distâncias, e também não consegue estar de pé durante muito tempo. Numa visita recente à Disneylândia, precisou de uma cadeira de rodas durante certas partes do dia.

Se procurar aspetos em que o diagnóstico precoce da Abigail a beneficiou, vejo que ela nunca terá de passar por tudo o que a mãe passou para obter um diagnóstico. Nunca vai sentir que não acreditam nela. Apesar de o seu problema ser raro e ninguém poder prever verdadeiramente como evoluirá, tem uma ideia por ver a mãe e por saber como tudo correu com ela, como foi capaz de lidar bem com a situação. O diagnóstico capacitou a Abigail para fazer planos. Está ciente de que é cada vez mais difícil correr atrás das crianças no trabalho e de que um dia não será capaz ou não terá vontade de o fazer. Começou a procurar uma carreira mais adequada a longo prazo, que não seja tão exigente a nível físico.

O facto de ter um diagnóstico permitiu-lhe ter acesso a apoio prático, como um lugar de estacionamento para pessoas com deficiência. Pode levar um cuidador para locais e eventos que lhe possam apresentar dificuldades físicas. Se considerar necessário, um diagnóstico formal simplificará o seu acesso a apoio financeiro. Agora sabe que há um problema genético a ser transmitido na sua família. Pode recorrer à tecnologia que lhe permitirá ter um filho sem a sua doença genética – ou não, se assim preferir. Pode escolher porque, ainda que limitado, tem um diagnóstico.

No entanto, tudo poderia ter corrido de outra forma. O facto de lhe dizerem que sofria de paraparesia espástica podia ter levado a Abigail a prestar demasiada atenção às suas pernas. Em vez de praticar desportos de equipa e aceitar que nunca seria a jogadora mais forte, podia ter evitado fazer tudo aquilo em que julgasse que não seria exímia. Em vez de trabalhar numa creche, podia ter abandonado a sua primeira escolha de profissão em favor de algo menos exigente a nível físico. Podia até não ter sido contratada, por motivos de saúde, se um novo empregador soubesse do seu diagnóstico. Podiam ter-lhe recusado um seguro de saúde com base no facto de sofrer de uma doença progressiva.

A Abigail é resiliente e pragmática como a mãe, pelo que conseguiu colocar o diagnóstico em segundo plano e seguir com a sua vida – mas eu não sabia disso quando a remeti para a clínica de neurologia. Outra pessoa poderia ter incorporado o diagnóstico na sua identidade e alterado a própria vida por causa disso. A palavra «paciente» deriva da forma verbal latina *pati*, que significa sofrer. Quando tornei a Abigail uma paciente, podia tê-la feito sofrer. Se não fiz, foi apenas porque tive sorte.

INTRODUÇÃO

Desde que pedi autorização para contar a história da Stephanie, ela passou a enviar-me fotografias de pinturas que faz nos seus tempos livres. São aguarelas garridas com flores e aves. Recebo-as com alguma regularidade por *e-mail* e fazem-me sempre sorrir. Vejo que algo no facto de ter um diagnóstico, ou talvez no percurso que realizámos juntas, fez com que a Stephanie se sentisse melhor, por muito que eu tenha falhado em erradicar as suas crises. Ainda assim, sinto uma ambivalência quanto ao valor do diagnóstico que lhe dei, ou quanto a qualquer diagnóstico que não seja acompanhado de uma cura, ou pelo menos de um tratamento moderadamente eficaz em minimizar sintomas. Depois do momento inicial de alívio por ter uma explicação, quais são as outras implicações de um rótulo de diagnóstico?

Já sou médica há mais de trinta anos e neurologista há vinte e cinco. Quando escrevo um livro, tenho sempre em mente os meus pacientes. Recentemente, comecei a preocupar-me sobretudo com o grande número de jovens que me são enviados já com três, quatro ou cinco diagnósticos de problemas crónicos, em que apenas alguns têm cura. Autismo, síndrome de Tourette, Perturbação de Hiperatividade e Défice de Atenção (PHDA), enxaquecas, fibromialgia, síndrome do ovário policístico, depressão, distúrbios alimentares, ansiedade, entre muitos outros. Temos tantos novos diagnósticos que não existiam quando eu era estudante de medicina, mas que agora são comuns – síndrome de Ehlers-Danlos (subtipo hipermobilidade), síndrome de taquicardia postural ortostática, bem como muitas outras doenças genéticas novas. De onde vieram e como surgiram do nada tão rapidamente?

Fico muitas vezes chocada por, ainda tão jovens, tantas pessoas entre os 20 e os 40 anos de idade terem acumulado uma quantidade tão grande de rótulos de doenças. E as mais velhas também: hipertensão, colesterol elevado, dores lombares, etc. Começa a tornar-se invulgar eu conhecer um paciente que não possua um historial de diagnósticos anteriores. Os pacientes são-me recomendados por terem um novo sintoma e esperam que eu possa fornecer um diagnóstico que o explique. A medicina tem tantos pontos fracos, em que as práticas se tornam totalmente rotineiras sem que ninguém se aperceba de que não estão a resolver os problemas que visavam. Há algum tempo que me pergunto se as longas listas de diagnósticos que vejo fazem parte deste fenómeno.

Não precisamos de ser profissionais de saúde para repararmos que, de repente, certos diagnósticos se tornaram comuns. O aumento alarmante de pessoas diagnosticadas com perturbações de saúde mental, dificuldades comportamentais e de aprendizagem constam regularmente nas manchetes dos jornais e nas nossas conversas: «PHDA, o que está por detrás da recente explosão de diagnósticos?», *New Scientist*, maio de 2023.¹ «Estudo conclui que a prevalência de autismo aumenta novamente», *New York Times*, março de 2023.² A história repete-se em inúmeras categorias de distúrbios de saúde mental. «PSPT aumentou exponencialmente nos alunos universitários», *New York Times*, maio de 2024.³ «Mais de um em seis adultos sofrem de depressão à medida que os índices ascendem a níveis recorde nos Estados Unidos», CNN, maio de 2023.⁴ «Níveis de depressão e ansiedade aumentaram 25 por cento no ano passado», *Forbes*, fevereiro de 2023.⁵

No entanto, não são apenas os problemas de saúde mental e doenças relacionadas que se encontram em ascensão. Os diagnósticos de asma aumentaram 48 por cento nos Estados Unidos nos últimos vinte e cinco anos.⁶ Previu-se que o número de pessoas com cancro nos Estados Unidos excederia pela primeira vez os dois milhões em 2024⁷ e os diagnósticos de demência no Reino Unido

atingiram um nível recorde.⁸ No mundo inteiro, 537 milhões de pessoas sofrem de diabetes, prevendo-se que esse número chegue aos 783 milhões em 2045.⁹ O ritmo a que as pessoas estão a ser diagnosticadas com todos os problemas de saúde referidos de seguida aumentou drasticamente nos últimos vinte anos: cancro, doenças genéticas, demência, hipertensão, hipercolesterolemia, diabetes, osteoporose, nefropatia, síndrome do ovário policístico, endometriose, embolia pulmonar, aneurismas da aorta, doença de Lyme crónica, e muitos mais.

O que nos dizem estas estatísticas impressionantes a respeito do estado da nossa saúde? Aparentemente, revelam-nos que estamos consideravelmente menos saudáveis a nível mental e físico do que antes. Porém, existem outras formas de as interpretar. Será que refletem apenas o facto de sermos muito mais capazes de reconhecer os problemas de saúde e identificar as pessoas que precisam de tratamento? As perturbações como o autismo podem encontrar-se em ascensão por as pessoas estarem finalmente a receber o diagnóstico certo e algum apoio. Talvez existam mais pessoas cientes de que têm hipertensão e diabetes por os seus médicos serem mais proativos quanto a procurar e tratar estes problemas. Se for esse o caso, pode suceder que o aumento de diagnósticos na realidade indique que estamos a tornar-nos mais saudáveis.

Contudo, existe uma terceira possibilidade. É possível que nem todos estes novos diagnósticos sejam exatamente o que parecem. Pode ser que casos que se encontram no limiar de problemas de saúde se estejam a tornar diagnósticos inflexíveis e transformados em patologias. Estas estatísticas podem indicar que experiências de vida, imperfeições corporais, tristeza e ansiedade social comuns estejam a ser englobadas na categoria dos distúrbios clínicos. Ou seja: não estamos mais doentes – estamos a atribuir mais aspetos a doenças.

É muito difícil obter consenso quanto à probabilidade de uma destas explicações ser a mais correta. Trata-se de um debate

generalizado tanto entre os profissionais de saúde como entre o público em geral. Não obstante, é sem dúvida do nosso interesse encontrar a resposta, pois a tendência para detetar problemas de saúde em circunstâncias mais ténues e precoces, o pressuposto de que será sempre esse o procedimento correto, está a avançar implacavelmente. Neste livro, defenderei a terceira hipótese – de que estamos a tornar-nos vítimas de demasiada medicina e não podemos entrar em exageros. De que vivemos na era dos diagnósticos para as doenças mentais e físicas.

Os desenvolvimentos na medicina e as mudanças sociais conduziram a dois fenómenos de crescimento rápido que examinarei em pormenor neste livro: o sobrediagnóstico e a sobremedicalização. Enquanto um erro de diagnóstico significa apenas que não se obtém o diagnóstico certo, o sobrediagnóstico é algo totalmente diferente. Refere-se a um diagnóstico que é correto, porém, não traz benefício ao paciente e pode mesmo, por assim dizer, ser prejudicial. O sobrediagnóstico ocorre quando se deteta um problema de saúde numa fase em que o tratamento médico não é verdadeiramente necessário, como dizer à Abigail aos 15 anos de idade que sofria de paraparesia espástica genética, antes de estar ciente de que teria algum problema; como fazer demasiados exames a indivíduos assintomáticos sem quaisquer indícios de que resulte em vidas mais longas ou melhores; como aplicar tratamentos demasiado agressivos em fases iniciais de uma doença; como realizar demasiadas monitorizações de saúde desnecessárias.

A sobremedicalização está relacionada com o sobrediagnóstico, mas é subtilmente diferente. Ocorre quando se atribuem rótulos médicos a diferenças humanas, comportamentos e fases da vida que são comuns, transformando-os em questões para os médicos. Como, por exemplo, dizer a crianças imaturas ou com ansiedade social que sofrem de uma perturbação de neurodesenvolvimento cerebral, ou transformar não-doenças em doenças, na expectativa de que sejam problemas que a medicina devia curar, como estamos

a ver com o envelhecimento, os problemas de sono, os problemas de desejo sexual, a menopausa e a infelicidade.

Existem dois mecanismos principais que dão origem ao sobre-diagnóstico e à sobremedicalização. O primeiro é a sobredeteção, que ocorre quando tecnologias novas e programas de rastreio mais sensíveis e intensivos são utilizados para detetar formas mais precoces e ligeiras de uma doença. O segundo são as definições ampliadas das doenças, que ocorrem quando a linha divisória entre o normal e o anómalo muda lentamente ao ponto de, com o tempo, pessoas que outrora seriam consideradas saudáveis serem arrastadas para o grupo dos doentes. Em inglês, este mecanismo também é designado por *diagnosis creep* (alastramento gradual do diagnóstico).

Normalmente, o sobrediagnóstico e a sobremedicalização costumam resultar de boas intenções, mas também de verdades assumidas que não foram testadas, como o pressuposto de que é sempre positivo ter um diagnóstico precoce, que um diagnóstico é sempre melhor do que nenhum diagnóstico, que as pessoas querem conhecer o seu futuro clínico, mesmo que não possa ser alterado, que mais medicina é melhor medicina, que medicina moderna é melhor medicina, que alta tecnologia é preferível às abordagens de baixo nível tecnológico, que as mudanças na medicina se basearão alegadamente em evidência, e não em pressupostos.

Todos nos preocupamos justificadamente com os subdiagnósticos. Muitas pessoas têm pelo menos uma história pessoal de uma doença não detetada por um profissional de saúde. Os sobrediagnósticos são muito mais difíceis de detetar e, por conseguinte, muito menos falados. Alguém a quem dizemos que tem uma doença ou que está em risco de a desenvolver raramente está em posição de discordar e rejeitar a conclusão do seu médico. É muito difícil um indivíduo determinar que recebeu um tratamento desnecessário, o que implica que ouviremos poucas pessoas queixarem-se de terem sido sobrediagnosticadas. Também é muito

difícil identificar o ponto a que o tratamento médico adequado se torna excessivo ou em que o diagnóstico se torna sobrediagnóstico. Por isso, e por termos muito medo de diagnósticos omitidos, tem sido muito fácil pendermos para demasiados diagnósticos realizados precocemente.

Existe um número crescente de provas científicas de que o sobrediagnóstico pode até superar o subdiagnóstico, além de acarretar o seu próprio conjunto de malefícios. Imagine os seguintes cenários: o NHS (Serviço Nacional de Saúde do Reino Unido) calcula que o tratamento de cancro identificados em programas de rastreio à saúde salva dez mil vidas por ano.¹⁰ Mas *e se* essas células cancerígenas muito precoces encontradas no rastreio nunca estivessem destinadas a resultar numa doença grave? Nem todas as células cancerígenas evoluem até um cancro pleno. Talvez algumas dessas dez mil vidas tenham sido salvas, mas outras pessoas receberam tratamentos oncológicos desnecessários. Trata-se, de facto, de um exemplo muito comum de sobrediagnóstico por sobredeteção. Um estudo de 2023, realizado nos Estados Unidos, calculou que 31 por cento dos cancros de mama diagnosticados em mulheres com mais de 70 anos tinham sido sobrediagnosticados.¹¹ Um estudo francês calculou que, num período de quatro anos, gastaram-se mais de cem milhões de euros em cancros da tiroide sobrediagnosticados.¹² Em muitos programas de rastreio do cancro da próstata, *nenhuma* vida é salva. No entanto, por cada mil homens analisados, até vinte são diagnosticados e tratados para cancros que nunca teriam causado problemas se tivessem permanecido sem intervenção.¹³ Esta história repete-se pelo mundo inteiro, em cada tipo de cancro que é alvo de um rastreio. Os programas de rastreio ao cancro salvam vidas, mas também geram o risco de expor pessoas a tratamentos médicos invasivos desnecessários e aos efeitos psicológicos negativos de um diagnóstico de cancro.

As definições alargadas de doenças – essa alteração dos critérios que leva mais pessoas a serem incluídas no grupo que se

considera padecer da doença – tiveram um efeito drástico nos índices de diagnóstico de muitos problemas de saúde. Veja-se o caso da pré-diabetes, um estágio entre níveis perfeitamente normais de glicose e diabetes efetiva. Em 2003, a Associação de Diabetes dos Estados Unidos ajustou a definição do que significa ter pré-diabetes, reduzindo o limite máximo de glicose normal numa pessoa em jejum de 6,1 mmol por litro para 5,6 mmol.¹⁴ Esta alteração aparentemente reduzida levou, de um momento para o outro, a um aumento do número de pessoas com pré-diabetes, no mínimo para o dobro ou o triplo. Se esta redução da fasquia para nos qualificarmos como pré-diabéticos tivesse sido aliada a outros testes de intolerância à glicose e implementada a nível mundial, poderia significar que metade dos adultos chineses e um terço dos britânicos ou norte-americanos seriam considerados pré-diabéticos. Passariam assim a fazer parte de um grupo considerado com risco elevado de desenvolver diabetes, sujeitos a monitorização médica e uma potencial ansiedade quanto à sua saúde.

Esta escalada abrupta no número de diagnósticos resultou apenas de uma decisão por parte de um painel de redefinir os parâmetros normais da glicose. A ideia foi que todas essas pessoas adicionais com o pré-diagnóstico recebessem tratamento ou aconselhamento que as ajudasse a evitar desenvolver diabetes e a desfrutar de melhor saúde a longo prazo. Contudo, não está claro que esta alteração tenha reduzido efetivamente a incidência de diabetes, tal como prometera. A prevalência de diabetes de tipo 2 a nível mundial aumenta a cada ano, apesar de estas medidas terem sido aplicadas há mais de vinte anos. Provou-se que o diagnóstico de pré-diabetes retardou o surgimento de diabetes em algumas pessoas, beneficiando-as. Contudo, muitas outras (e até a maioria, segundo alguns) consideradas pré-diabéticas nunca teriam desenvolvido diabetes se não tivessem sido alvo de diagnóstico. Por isso, para esse grupo, a monitorização pode nunca ter sido necessária. Terão os diagnósticos mais inclusivos

que incluem casos mais ligeiros salvado vidas ou provocado uma medicalização com poucos efeitos positivos?

Agora pensemos em todas aquelas pessoas que descobriram recentemente que sofrem de autismo e PHDA. A identificação de crianças e adultos com dificuldades e a sua explicação através destes diagnósticos deveria alegadamente torná-las mais felizes, mais bem-sucedidas. Sabemos que a intervenção para estas perturbações, quando administrada a crianças e às pessoas afetadas com maior severidade, ajudam de facto a que progridam na vida. No entanto, alterações recentes às definições destes problemas levaram a que muito mais pessoas com «sintomas» bastante mais ligeiros e idosos recebessem esse diagnóstico. Existem consideravelmente menos provas de que as intervenções sociais ou médicas funcionem com este grupo. Será que todas as pessoas que recebem estes diagnósticos beneficiam de facto deles? O sobrediagnóstico não implica que o diagnóstico esteja *errado*, apenas sugere o potencial de os danos superarem os benefícios. Não existirão danos implícitos quando dizemos às pessoas que têm uma perturbação cerebral que não pode ser anulada por um tratamento? Após o alívio momentâneo proporcionado pela explicação, o que acontece? O diagnóstico pode ter um efeito nocivo no bem-estar psicológico e na situação social do indivíduo que é difícil de contabilizar.

É este o maior indicador do sobrediagnóstico – índices muito superiores de deteção de doenças sem uma melhoria substancial a longo prazo na saúde. Muito frequentemente, acredita-se de tal forma no pressuposto de que um diagnóstico melhor, mais precoce, avançado e inclusivo gerará sem dúvida bons resultados que nunca é devidamente testado. A minha preocupação é que a ânsia da comunidade científica em utilizar ao máximo todas as suas novas capacidades de diagnóstico e em encontrar problemas de saúde nas suas formas mais ligeiras e iniciais – aliada à nossa natural necessidade humana de explicações – não tenha

deixado tempo suficiente para equilibrar o seu valor face aos efeitos nocivos.

Note-se que a sobremedicalização e o sobrediagnóstico não são apenas algo que a comunidade médica esteja a fazer ao público incauto. A patologização da angústia, o saneamento da verdade complexa da vida através da biologia, é uma tendência científica e social. Se de facto estamos perante uma crise de sobrediagnóstico, como é que a expectativa social de sucesso e perfeição está a contribuir para isso? Somos encorajados a acreditar que tudo o que desejamos devia ser possível, mas isso nem sempre pode ser verdade. Receio que o diagnóstico médico se tenha tornado algo que é utilizado para mudar o modo como entendemos as nossas limitações. Uma expectativa irrealista de um nível inalcançável de perfeição física e psicológica pode estar a transformar-nos em pacientes e a privar-nos do controlo sobre o nosso destino.

Enquanto neurologista, grande parte do meu trabalho atual é passada a cuidar de pessoas com doenças cerebrais, como a epilepsia. No entanto, também cuido de outro grupo amplo de pessoas com experiências muito pertinentes para o tema deste livro. Sofrem de uma perturbação psicológica, querendo dizer que têm sintomas físicos muito *reais* que ocorrem por motivos psicológicos. Todos somos vulneráveis ao sobrediagnóstico, mas este grupo é-o de forma especial. Num ambiente em que parece existir um diagnóstico para explicar cada experiência humana, as pessoas naturalmente propensas a reparar e a preocupar-se com alterações corporais comuns, ou aquelas que precisam de ser tranquilizadas, acabam cada vez mais por receber mais diagnósticos. Agora que temos um rótulo de perturbação para quase todos os tipos de variações a todos os níveis de angústia mental, receio que as pessoas que manifestem o seu sofrimento emocional sob a forma de sintomas físicos possam vê-los demasiado facilmente associados a uma doença.

As perturbações psicossomáticas resultam frequentemente das histórias que contamos a nós mesmos a respeito da nossa saúde. O facto de dizermos a uma pessoa que está doente – informando-a de problemas de desenvolvimento, desequilíbrios químicos e da iminência de uma doença – altera o modo como vê e utiliza o seu corpo. A Abigail explicou-o muito bem quando descreveu que a reação de uma criança que cai difere consoante vê ou não sangue quando olha para baixo. Por vezes, um rótulo de doença tem o mesmo efeito que uma pessoa a apontar para o nosso corpo e a dizer-nos que estamos com sangue. Pode alterar toda a experiência do nosso corpo. Os rótulos têm o poder efetivo de nos fazer adoecer, através de um mecanismo chamado efeito «nocebo», que exploraremos em breve. Quando não nos sentimos bem, é natural querermos respostas. Nós, os médicos, e os pacientes trabalhamos juntos para encontrar esse rótulo de diagnóstico porque nos faz sentir bem a ambos. No entanto, talvez as pessoas tivessem menos vontade de ser rotuladas se compreendessem que, em alguns casos, o diagnóstico pode criar uma expectativa de doença que gera sintomas mesmo quando a doença é ligeira ou inexistente.

Porém, os potenciais efeitos psicológicos negativos do sobre-diagnóstico não se limitam às pessoas propensas a perturbações psicossomáticas. Pense nos 31 por cento de mulheres norte-americanas com mais de 70 anos que podem receber um sobrediagnóstico de cancro da mama aquando de um rastreio. Até que ponto serão os anos posteriores das suas vidas ensombrados por esse diagnóstico desnecessário? Pense em todas as pessoas anteriormente saudáveis a quem dizem que são pré-diabéticas e em todas as análises sanguíneas e consultas médicas que agora pontuam as suas vidas.

Além disso, os efeitos nocivos do sobrediagnóstico não se limitam apenas aos indivíduos envolvidos, mas também afetam a comunidade mais ampla com esse diagnóstico. À medida que a noção do que significa ser deprimido ou autista muda para incluir aqueles casos com sintomas muito mais ligeiros, como é

que isso afeta aqueles com formas mais acentuadas destes problemas? Quando cada vez mais pessoas são consideradas hipertensas ou pré-diabéticas, quando se fala mais dos efeitos negativos da menopausa ou do impacto negativo de dormir mal, como é que os indivíduos com as manifestações mais acentuadas destes problemas são afetados por esta mudança? Quando o número de pessoas com um determinado diagnóstico aumenta, isso pode levar a melhores serviços e a um melhor conhecimento público da doença e empatia para com quem dela sofre. No entanto, é igualmente possível que uma população crescente com a forma mais ligeira de qualquer doença se arrisque a trivializar essa perturbação para quem é mais gravemente afetado e retire recursos a quem mais precisa.

O facto de, em muitos domínios da medicina, a nossa capacidade de gerar diagnósticos superar a nossa capacidade de curar não ajuda, significando que as pessoas vivem mais tempo com um diagnóstico, mas não vivem necessariamente mais tempo em resultado disso. Os diagnósticos precoces de demência podem estar em níveis recorde no Reino Unido, mas ainda não existe um tratamento que impeça a doença de progredir. O destino de uma pessoa que recebe um diagnóstico precoce de demência não pode ser alterado. Pelo menos, para já. O mesmo sucede com muitas perturbações genéticas recém-identificadas. A primeira variante genética conhecida que causa doenças foi encontrada em 1993 e agora temos *milhões* de outras, cada uma representando um novo diagnóstico para outro conjunto de pessoas, tal como a Stephanie e a Abigail. Tradicionalmente, esperava-se que um diagnóstico conduzisse a um tratamento e nos fornecesse dados sobre o prognóstico, mas estes novos diagnósticos genéticos raramente têm esse resultado. Tendo em conta a quantidade de rótulos médicos e diagnósticos precoces agora disponíveis, o facto de sermos mudados pelos rótulos que nos são atribuídos torna-se particularmente problemático.

Ao escrever este livro, procuro explorar como a medicina moderna está a redefinir os limites entre a doença e a saúde, bem como o impacto que está a ter na nossa vida. Comecei a ficar muito preocupada com o facto de estarmos a transformar cada vez mais pessoas saudáveis em pacientes, com ganhos insuficientes e efeitos negativos por contabilizar. O diagnóstico é visto como a chave que abre a porta de acesso a muito daquilo por que ansiamos – uma explicação, o potencial de recuperação, apoio, uma tribo de outros pacientes com a mesma doença –, mas atrás dessa porta também existem aspetos mais negros que nem sempre são devidamente ponderados.

*

Neste livro, irei questionar muitos pressupostos comuns: que qualquer diagnóstico é melhor do que nenhum diagnóstico; que os exames são mais rigorosos do que os médicos; que os resultados dos exames são verdades objetivas, imutáveis; que uma intervenção precoce é sempre a melhor solução; que os tratamentos que funcionam para um conjunto de pessoas irão funcionar com a mesma eficácia para outros; que o diagnóstico é algo fixo e definitivo; que a testagem preventiva é a maior garantia de saúde a longo prazo; que possuir mais conhecimentos é sempre melhor.

Irei igualmente analisar o modo como o próprio conceito de diagnóstico está a mudar para melhor e para pior. Uma aceitação crescente do autodiagnóstico está a moldar os problemas médicos independentemente das descobertas científicas, conduzindo a um impacto alarmante em alguns pacientes. Os questionários de autodiagnóstico para autismo e PHDA estão agora amplamente disponíveis na Internet e as pessoas autodiagnosticadas entram em estudos de investigação a par daquelas que receberam um diagnóstico formal. O desenvolvimento de novos conceitos de diagnóstico foi outrora o domínio dos médicos, mas já não é o caso. Como é

que a investigação conduzida pelos pacientes e a pressão social estão a mudar a configuração dos diagnósticos? A Covid longa foi criada pelos pacientes – foi a primeira doença a surgir com base numa linha de discussão do Twitter. Tenho a certeza de que não será a última.

Tentarei compreender o que estará a motivar o aumento de tantos tipos diferentes de diagnósticos. Em parte será certamente provocado por médicos e cientistas motivados a utilizar todas as novas tecnologias disponíveis. No entanto, não podemos culpá-los inteiramente por tudo isto. Muitos de nós procuram explicações para todos os tipos de sofrimento físico e problemas pessoais. Exigimos respostas e, na ausência de outras fontes de apoio, recorreremos às instituições médicas para obter ajuda.

Cada capítulo examinará um tipo de diagnóstico diferente e incluirá histórias de pessoas reais que beneficiaram de tudo o que a medicina de diagnóstico moderna tem para oferecer. Não poderia esperar cobrir todos os tipos de diagnósticos mentais e físicos neste livro, pelo que escolhi sujeitos que representam temas emergentes diferentes e onde considero que existem pontos de aprendizagem mais amplos.

Começo com a doença de Huntington, uma perturbação com que a maioria das pessoas não terá contacto, mas que tem uma história muito importante para contar que muito em breve nos importará a todos. Décadas antes de todas as outras pessoas, a comunidade da doença de Huntington conseguiu fazer uso do diagnóstico avançado de uma doença que enfrentaria num futuro distante. À medida que os testes se vão tornando mais sensíveis e os diagnósticos genéticos se tornam mais disponíveis, muitas pessoas poderão em breve ter o mesmo acesso. Se estivesse destinado a desenvolver demência daqui a dez anos e continuasse a ser incurável, gostaria de saber? Este capítulo examinará o modo como nos sentimos quando vivemos com esse tipo de conhecimento e questionará o pressuposto comum de que saber é sempre melhor do que não saber.

Em seguida, analisaremos a doença de Lyme e a Covid longa – perturbações que afetaram muitas vidas. Ambas têm muito em comum. Começaram de um modo pouco convencional – com uma campanha encabeçada por pacientes – e ambas se viram envoltas em controvérsia. No entanto, a lição que ensinam é aplicável a todos os diagnósticos. Os testes não são tão exatos como julgamos. Podem até fingir que oferecem rigor, quando na verdade contribuem para o erro. O diagnóstico é uma verdadeira arte, subjetiva, e isso torna-se suscetível a erros, exploração e pressões sociais.

Num capítulo sobre autismo, tratarei o modo como algo que costumava ser cronicamente subdiagnosticado se tornou tão comum, e perguntarei por que motivo as pessoas com esse problema parecem agora tão diferentes das crianças autistas originais da década de 1940. Analisarei a forma como a evolução e o crescimento naturais dos diagnósticos não se baseiam em avanços científicos, mas sim em consensos sociais. Questionarei se a comunidade autista, tanto individualmente como enquanto grupo, está a beneficiar desta versão mais inclusiva da sua perturbação.

Os índices de cancro estão a aumentar. O rastreio do cancro e a deteção de pessoas em risco salva vidas. Num capítulo centrado nas histórias de mulheres que descobriram que tinham um gene cancerígeno, questionarei até que ponto os diagnósticos avançados e precoces são verdadeiramente fiáveis. Será que estamos tão encantados com as nossas novas capacidades técnicas e o nosso entusiasmo por identificar precocemente as doenças que estamos a compelir as pessoas a realizarem tratamentos médicos de que, na verdade, nunca precisaram? Esse capítulo irá ainda explorar algumas das consequências mais perturbadoras do enorme aumento dos testes genéticos de venda livre produzidos por empresas privadas.

Uma discussão comum atual é perguntar se estaremos a patologizar o normal. Muitas pessoas receiam que problemas mentais que outrora poderiam ser considerados comuns estejam a ser reinterpretados como questões médicas e discutidos em termos

biológicos. As pessoas não estão tristes – têm níveis baixos de serotonina. Não estão esquecidas, nem inquietas, nem transtornadas – as ligações no seu cérebro estão erradas. Num capítulo sobre neurodiversidade, questionarei se todos os diagnósticos de saúde mental serão um problema médico e ponderarei se o benefício emocional resultante desse diagnóstico poderá servir de obstáculo à recuperação. O que sucede a uma pessoa quando a sua doença se torna indissociável da sua identidade?

Muitas vezes, ao falar com os indivíduos retratados neste livro, tive a noção de que existem demasiadas pessoas a exigirem a perfeição de si mesmas. Porém, algumas estão a exigí-la aos filhos também, e até aos filhos ainda por nascer. Num capítulo intitulado «Síndrome Sem Nome», analisarei as questões éticas e práticas de atribuir diagnósticos avançados a crianças, bebés e fetos. A infância é uma fase em que se devia ter direito a acreditar que qualquer tipo de futuro é possível. Será que prever diagnósticos futuros nas crianças e escolher bebés geneticamente «perfeitos» é mesmo a melhor forma de criar gerações futuras mais saudáveis e felizes?

Na conclusão, regressarei aos meus pacientes e ao motivo que me levou a escrever este livro. Nos últimos trinta anos, testemunhei a ascensão de novos diagnósticos, como a síndrome de Ehlers-Danlos (subtipo hipermobilidade) e síndrome de taquicardia postural ortostática. Se ainda não ouviu falar delas, em breve ouvirá. De onde vieram e serão utilizadas para patologizar alterações comuns nos corpos em crescimento? Estamos a criar sistematicamente rótulos para explicar imperfeições e diferenças corporais. Torna-se difícil alguém de qualquer idade considerar-se totalmente saudável.

Este livro não trata um serviço de saúde específico, do Reino Unido, ou dos Estados Unidos, ou de qualquer outro local – o sobrediagnóstico é um problema global. Na escrita de *A Era dos Diagnósticos*, recorri à minha prática clínica, mas também falei com dezenas de pacientes, médicos especialistas e investigadores

do mundo inteiro. Vasculhei arquivos médicos à procura do modo como surgiram os novos diagnósticos. Ouvi as histórias comoventes de pessoas saudáveis a quem disseram que num momento indeterminado no futuro poderiam morrer de cancro se não tomassem, para o evitar, medidas drásticas que mudariam a sua vida. Fizeram uma escolha quase impossível, mas, ao fazê-la, salvaram a própria vida. Falei com pais que receberam diagnósticos genéticos extremamente raros para os filhos, bem como com jovens a quem disseram que a sua vida seria encurtada por doenças degenerativas incuráveis. Ensinaaram-me que o valor de uma vida não reside na sua duração ou numa saúde perfeita, mas nas relações, nos pequenos prazeres e em feitos muito pessoais. Falei com pessoas que sofriam de autismo e PHDA, com pais e professores de alunos neurodivergentes, na esperança de obter um melhor entendimento do que se ganha e do que se perde quando os sentimentos, comportamento e modo de ser de uma pessoa são rotulados como clinicamente anómalos. Acompanhei o percurso de perturbações como a doença de Lyme e a Covid longa desde o seu início, de modo a obter uma noção de como se forma um novo diagnóstico e para tentar compreender a probabilidade de o ativismo público e as redes sociais mudarem esse diagnóstico no futuro. A maioria das pessoas com quem falei valorizava o seu diagnóstico, sentia-se apoiada por ele, mas também tinha opiniões firmes sobre o que deveria mudar.

Este livro também não visa poupar dinheiro aos serviços de saúde. O leitor poderá pensar que melhores ferramentas preditivas de diagnóstico, diagnósticos preventivos e maior reconhecimento dos problemas de saúde mental constituirão um modo financeiramente viável de criar uma população mais saudável. E esse é, de facto, um dos objetivos dessas medidas. No entanto, o facto de mais pessoas obterem um diagnóstico em estádios precoces pode sair muito caro. Os sobrediagnósticos são cuidados que geram pouco valor. Significam gastar dinheiro para tratar pessoas com

doenças que nunca teriam evoluído e monitorizar pessoas com sintomas ligeiros que se teriam dissipado espontaneamente sem que nada fosse feito. Contudo, isso não significa que este livro defenda um racionamento da medicina para torná-la mais económica. Trata-se de procurar um melhor equilíbrio entre os benefícios da nossa cultura centrada nos diagnósticos e um reconhecimento das desvantagens físicas e psicológicas que acarreta. É a procura de práticas médicas mais equilibradas.

A sociedade não tem um historial particularmente bom no modo como gere as suas novas capacidades técnicas e científicas. Antibióticos, analgésicos opioides, plásticos, combustíveis fósseis – quando a sociedade inventa ou descobre algo com um impacto transformador, tem tendência para o glorificar e utilizar de forma abusiva e errónea. Muitas vezes, só quando o abuso das nossas capacidades foi demasiado longe é que reconhecemos os nossos erros. Parece-me um bom momento para olhar criticamente para a dádiva e o fardo que representa o diagnóstico moderno. Temos de nos assegurar de que alcançamos o equilíbrio certo. As nossas capacidades e atitudes são muito sedutoras. Quando existe uma explicação médica única, tangível, para o modo como nos sentimos, recebemo-la de braços abertos. Quando os cientistas e médicos são capazes de fazer algo inteligente, gera-se a noção de que o fazem sempre automaticamente. No entanto, só porque somos capazes, não implica necessariamente que o devamos fazer.

CAPÍTULO 1

Doença de Huntington

– Não gostava de saber que ia ser atropelada por um autocarro amanhã, pois não? – perguntou a Valentina.

– Eu *gostava* de saber – decidi. – Ia passar muito tempo a falar com as pessoas e depois ia comer tudo o que houvesse na ementa do Ritz!

Ríamos as duas, mas também estávamos cientes de que a Valentina tinha razão. A mãe da Valentina sofre da doença de Huntington (DH), uma patologia neurológica determinada geneticamente, e a Valentina enfrentava uma probabilidade de 50 por cento de ter herdado o problema. Passara anos a ponderar se devia ou não realizar testes, pesando todos os prós e contras de ter um conhecimento avançado de uma grande porção do seu futuro clínico. Um teste genético preditivo poderia dar-lhe algum nível de certeza – mas, como todos os testes preditivos, também geraria uma avalanche de consequências que muitas pessoas não preveem.

A medicina preditiva é o diagnóstico em pessoas saudáveis antes de a doença ter oportunidade de surgir. O diagnóstico genético preditivo pode ser utilizado para informar as pessoas de um problema de saúde esperado, com uma antecedência de décadas. Isso significa muitos anos de espera e atenção aos primeiros sintomas.

*

A doença de Huntington é incurável e causa uma perda progressiva de capacidade física e cognitiva. Os primeiros sinais são

normalmente subtis alterações comportamentais como oscilações de humor, afastamento social, perda de controlo de impulsos e desorganização. As características psiquiátricas são proeminentes e incluem depressão, episódios maníacos, comportamentos obsessivos e pensamentos de morte e suicídio. Os sintomas motores podem estar presentes logo de início, mas costumam surgir posteriormente, resultando em descoordenação, perda de equilíbrio, fala arrastada e dificuldade em engolir. Um sinal típico da doença é o desenvolvimento de movimentos convulsivos involuntários, designados como coreia ou movimentos coreiformes. Nas fases posteriores, os pacientes são incapazes de caminhar e têm dificuldade em comer ou falar. Nada detém a trajetória descendente até à incapacidade profunda. A idade típica para o início dos sintomas é entre os 30 e os 50 anos, e os pacientes acabam por falecer dez a vinte e cinco anos depois. O primeiro gene de doença descoberto foi o da doença de Huntington. Mais do que ninguém, os membros da comunidade da DH compreendem a gravidade da decisão de realizar um teste de diagnóstico preditivo.

O ADN humano está organizado em 23 pares de cromossomas. Um par são os cromossomas sexuais, X e Y, e os outros 22 pares numerados são designados autossómicos. Os genes, que constituem pequenas secções dos longos filamentos de ADN no seio de um cromossoma, representam a unidade básica da herança genética. Contêm todas as instruções necessárias para o desenvolvimento humano e produzem proteínas, que por sua vez produzem células, e nós somos constituídos por células. Quando um código genético contém algum tipo de erro, pode desenvolver-se uma doença genética. Antigamente, os erros nos genes eram referidos como «mutações», mas agora são denominados «variantes».

Assim que se compreendeu a estrutura normal do ADN, foi possível iniciar a busca de variantes genéticas que causam as doenças. O gene anómalo específico que causa a DH foi identificado em 1993. Trata-se de uma doença monogénica, significando que

é causada por um erro num único gene. As doenças poligénicas, por outro lado, resultam do contributo de múltiplos genes. A DH é autossómica dominante, pelo que o gene da doença está num cromossoma autossómico numerado (o cromossoma 4) e basta um gene do par ser desta doença para a DH se desenvolver. As doenças monogénicas dominantes como a DH têm uma herança previsível porque os filhos podem ou não receber uma variante genética do progenitor afetado: a probabilidade é de 50 por cento. A variante genética da DH não é apenas um fator de risco, sugerindo que uma pessoa *pode* vir a ter a DH – é uma certeza. A única questão é quando começarão os sintomas e com que rapidez irão progredir.

A descoberta da variante da DH trouxe o rastreio da doença de Huntington para a prática médica quotidiana. A partir desse momento, qualquer pessoa com um historial familiar de DH podia ser testada para determinar se estaria destinada a desenvolver a doença. Foi a primeira oportunidade para a medicina clínica enfrentar todas as implicações de dar o diagnóstico de uma doença futura incurável a pessoas saudáveis.

*

A Valentina tinha 28 anos e estava grávida do primeiro filho quando soube que a mãe estava a fazer testes para saber se sofria da doença de Huntington. A família não fazia ideia do que se avizinhava. A Vivian, a mãe da Valentina, havia sido adotada. Nunca lhe tinham contado os segredos obscuros da saúde da família biológica. Assim, quando aos 50 anos começou a deixar cair objetos, além de desenvolver espasmos e perda de equilíbrio, ninguém reconheceu aqueles sintomas como o início da DH. Muito depois, a Valentina perguntou-se se os sintomas da mãe não teriam na verdade começado muitos anos antes. Recordava-se que a Vivian fora propensa a crises de depressão durante muitos anos. Baralhava-se facilmente e tinha dificuldade em tomar decisões. Este é exatamente o tipo de

UM DOS MELHORES LIVROS DO ANO

*The Times * The Sunday Times * Financial Times
The Guardian * The Economist * The London Standard
The Observer * The New Statesman * The Irish Times*

PODERÁ UM DIAGNÓSTICO CAUSAR MAIS MAL DO QUE BEM?

Do autismo às alergias, da PHDA à Covid longa, cada vez mais pessoas recebem rótulos médicos. Será que estamos realmente a ficar menos saudáveis ou apenas a considerar patológicas as normais imperfeições humanas?

Quando sofremos, é natural desejarmos um rótulo claro, compreensão e, naturalmente, tratamento. No entanto, muitos diagnósticos não são tão definitivos quanto parecem e, nalguns casos, podem transformar pessoas saudáveis em «pacientes».

O avanço de técnicas sofisticadas de sequenciação genética significa que até os mais saudáveis poderão, em breve, ser rastreados em busca de potenciais anomalias. Nunca tantas pessoas foram classificadas como «doentes».

Baseando-se em histórias reais, em décadas de prática clínica e na investigação médica mais recente, a Dra. Suzanne O'Sullivan apela à necessidade de encontrarmos novas e melhores linguagens para falar do sofrimento e de desenvolvermos formas de apoiar as pessoas sem as medicalizar.



Penguin
Random House
Grupo Editorial

penguinlivros.pt

  [penguinlivros](https://www.facebook.com/penguinlivros)

ISBN: 978-989-589-588-5



9

789895 895885