

Divulgação ajuda a tratar doença

Reconhecer para tratar é o lema da Campanha do Dia Nacional de Conscientização da Doença de Pompe, que ocorreu ontem, organizado pela Associação Brasileira de Neurologia (ABN). Belém está entre as capitais brasileiras onde a campanha está sendo realizada por meio de encontros em universidades envolvendo a comunidade acadêmica. A doença é rara, genética e degenerativa e no Brasil há aproximadamente 2 mil pacientes, mas apenas 100 são diagnosticados. Diante dessa realidade, pesquisadores da área afirmam que a informação e conhecimento a respeito da doença são importantes para o diagnóstico.

Marcondes França Jr, que é doutor em Neurologia, professor do Departamento de Neurologia da **Universidade Estadual de Campinas (Unicamp)** e coordenador do Departamento Científico de Moléstias Neuromusculares da Academia Brasileira de Neurologia (ABN) explicou durante coletiva de imprensa, na manhã de ontem, onde a imprensa do país teve a oportunidade de participar por meio virtual, que a divulgação da doença deve ser realizada não apenas para a comunidade médica, mas para a sociedade de modo geral.

Por ser uma doença rara, poucas pessoas têm conhecimento. A prevalência na Europa é de um paciente para cada grupo de 40 mil pessoas. No Brasil ainda não há pesquisas

que informe a prevalência, mas há dados baseados em levantamentos que existem 2 mil pessoas com a doença no país sendo que só 100 foram diagnosticadas. Essa informação preocupa a comunidade médica e a impulsiona a trabalhar pela divulgação da doença.

A campanha, promovida pela ABN, conta com ações em todo o país durante este mês, com foco nos profissionais da área de saúde, para que tenham mais informações no reconhecimento e no diagnóstico da doença. “O principal é deixar claro que é uma doença rara, mas que existe no Brasil e precisamos estar atentos porque é uma das poucas doenças musculares para a qual temos um tratamento efetivo, capaz de ajudar os pacientes. Então, faz diferença diagnosticar o que pode tratar de fato. A principal mensagem é esta: reconhecer para tratar”, enfatiza Marcondes.

Thomas Gierse, gerente geral da Sanofi Genzyme, também participou da entrevista reconhece a importância da divulgação da doença. “Esse dado de 2 mil pacientes com a doença no Brasil é uma informação que não está baseada em estudos científicos, mas é uma informação que existe e é preocupante, pois a doença de pompe é degenerativa e leva a óbito do paciente”, alerta o gerente geral da Sanofi Genzyme.

A doença de pompe é de origem genética e provoca

uma alteração muscular, principalmente na musculatura esquelética, enfraquecendo o paciente. “A pessoa vai ter dificuldade, por exemplo, de caminhar, para subir uma escada, para se levantar de um assento baixo e, muitas vezes, dificuldade também respiratória. Isso, no caso do pompe, às vezes é um sintoma precoce, a pessoa sente cansaço fácil e tem o fôlego curto, fica ofegante com pequenos esforços, e acontece não porque o pulmão esteja afetado, mas porque os músculos que fazem com que o pulmão funcione não atuam adequadamente”, explica Marcondes.

A doença se apresenta de duas formas. Uma parte se inicia ainda no bebê, nos primeiros meses de vida. Esses casos são bem graves e mais raros. Nessa forma infantil, a criança nasce já hipotônica, sente dificuldade de sucção no peito e, além de um comprometimento muscular, também pode ocorrer uma alteração cardíaca, e a sobrevivida, em média, não chega nem a 2 anos.

O outro grupo é de adolescentes e adultos, quando a doença é um pouco mais branda, com progressão mais lenta. “Geralmente, nessa forma o coração não é comprometido, mas ainda assim é uma doença progressiva, grave, que se não for realmente diagnosticada e tratada em tempo hábil, o resultado final é muito ruim”, alerta Marcondes.