



Campanha de conscientização sobre a Doença de Pompe

Considerada uma moléstia rara, a doença de Pompe também pode ser encarada como um mal subdiagnosticado. Essa visão é do dr. Marcondes França Jr., doutor em Neurologia, professor do Departamento de Neurologia da Universidade Estadual de Campinas (Unicamp), coordenador do Departamento Científico de Moléstias Neuromusculares da Academia Brasileira de Neurologia (ABN) e que está à frente da campanha nacional de conscientização sobre a doença, para que ela seja diagnosticada o mais breve possível.

Sendo 28 de junho o Dia Nacional de Conscientização da Doença de Pompe, a campanha, promovida pela ABN com o slogan “Gente de Fibra Apoia Essa Causa”, vai contar 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, além de uma coletiva de imprensa – via web – para esclarecimentos gerais a toda sociedade. “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 dr. Marcondes.

O que é a Doença de Pompe

De origem genética, a doença de Pompe 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 o especialista.

O quadro da doença de Pompe é de degeneração progressiva da musculatura e, se não for diagnosticada a tempo, pode chegar ao ponto de o paciente não conseguir respirar sozinho e até ao óbito. Ela tem duas formas de apresentação. Uma parte se inicia ainda no bebê, nos primeiros meses de vida. Esses casos são bem graves, 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 sobrevivência, 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 dr. Marcondes.

Diagnóstico e tratamento

A suspeita clínica é o ponto de partida para o diagnóstico do Pompe. A partir daí, o paciente é orientado a realizar exames laboratoriais, a começar pelo DBS, de gota seca, quando é colhido sangue da ponta do dedo e é feita a pesquisa da atividade enzimática, já que a ausência da alfa-glicosidase ácida, que produz energia dentro do músculo, é o que dá origem à doença. Havendo alteração, parte-se para a confirmação da moléstia com um estudo de DNA. É feito, então, o sequenciamento genético para detectar qual é a mutação que está presente naquele paciente.

Para o tratamento, segundo dr. Marcondes França Jr., existe basicamente um medicamento aprovado corretamente, que repõe a enzima que o corpo do paciente não produz. “São feitas infusões na veia ao longo de algumas horas, com a periodicidade geralmente quinzenal. Fora o tratamento medicamentoso, é importante o cuidado multidisciplinar. Essas pessoas precisam de reabilitação com fisioterapia, motor e respiratória, e de acompanhamento com pneumologistas, fisioterapeutas e terapeutas ocupacionais, além do neurologista”, completa o médico. “Eu diria que, dos casos de Pompe, a grande maioria dos profissionais que reconhece e diagnostica são neurologistas, mas existe uma parte dos pacientes que vai para outra especialidade médica.”

No Brasil e no mundo

Segundo estimativas realizadas a partir de levantamentos na Europa e nos Estados Unidos, há um caso de Pompe para cada grupo de 40 mil pessoas. No Brasil, não há uma pesquisa referente aos casos da doença.

“Aqui, a gente, através do Departamento Científico da ABN, quer fazer um esforço no sentido de educação para que os profissionais reconheçam os sintomas da doença e permitam o diagnóstico mais cedo. Do ponto de vista de pesquisa, temos procurado organizar estudos com vários centros universitários e de referência no Brasil, para que possamos começar a ter uma ideia melhor do perfil epidemiológico dessa doença no País. Os tratamentos disponíveis hoje ajudam, muitos se beneficiam, mas não podemos dizer que são curativos. Em alguns, ele traz um resultado parcial, então, existe ainda uma demanda por novos tratamentos, e isso é uma das coisas que fora do país tem sido bastante pesquisada”, conta dr. Marcondes, que reconhece que as campanhas de conscientização sobre o Pompe vem melhorando o nível de conhecimento da classe médica brasileira sobre a doença.

[Read More](#)
