



Doença de Pompe: pouco conhecida e muito perigosa

Estima-se que 2 500 brasileiros sejam afetados, mas apenas 10% estão diagnosticados. Mais preocupante: pouco mais de 100 pacientes estão em tratamento

Uma campanha vai informar a população em geral e os profissionais da saúde sobre a doença de Pompe. Será promovido um calendário de mais de 100 atividades em todo o Brasil, com aulas médicas e palestras voltadas aos profissionais da saúde que educarão a população com relação aos sintomas da enfermidade.

Ela é causada pela deficiência de uma enzima, a alfa-glicosidase ácida (GAA), que faz a quebra de uma substância chamada glicogênio, que, dentro das células, vai se transformar em energia. A falta dessa enzima é a causadora dos sintomas predominantes da enfermidade, que atinge aproximadamente 2 500 brasileiros, estimativa baseada nos dados epidemiológicos mundiais, que dão conta de que a doença afeta uma a cada 40 000 pessoas ao redor do globo. Apenas 10% de seus portadores são diagnosticados no país, dos quais apenas pouco mais de 100 estão em tratamento.

Para reverter a situação, o Brasil foi o primeiro a criar, em 2012, o Dia Nacional de Consciência de Pompe, celebrado em 28 de junho. O objetivo é capacitar os profissionais da saúde e alertar a população para que reconheçam os principais sintomas clínicos da doença. “Infelizmente, o paciente que se dirige à unidade de saúde encontra dificuldade ou até mesmo a recusa de um tratamento adequado. E a razão disso é o desconhecimento da doença, do seu manejo e do seu cuidado no sentido mais amplo”, afirma o dr. Marcondes França Jr., coordenador do Departamento Científico de Moléstias Neuromusculares da Academia Brasileira de Neurologia (ABN). “Não tenho dúvida de que a capacitação dos profissionais de saúde é um passo importante para que a gente possa reduzir o retardo no diagnóstico da doença e

facilitar um cuidado de saúde adequado aos pacientes.”

O médico lembra que o diagnóstico precoce faz toda a diferença no sucesso do tratamento e na qualidade de vida do paciente. Isso porque se trata de uma doença progressiva. “Há formas mais graves, em que a manifestação é precoce, e mais brandas e tardias. Independentemente da forma, o diagnóstico precoce é importante, pois é uma doença metabólica tratável”, explica a dra. Carolina Fischinger, presidente da Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica (SBGM). “Além da possibilidade de tratamento, o diagnóstico favorece o aconselhamento da família, pois trata-se de uma doença genética que pode afetar outros membros do núcleo familiar”, alerta.

Sintomas e tratamento

Quando existe uma deficiência total ou de menos de 1% de alfa-glicosidase ácida (GAA), os pacientes afetados são predominantemente bebês e os sintomas são fraqueza muscular, alteração respiratória e cardiomegalia (coração muito grande). Já nos pacientes com deficiência parcial da enzima, não haverá cardiopatia, mas os outros sintomas se fazem presentes, especialmente a fraqueza muscular. “Eu me abaixava para pegar sacolas do chão, mas, na hora de levantar, precisava apoiar as mãos nos joelhos. Também não conseguia erguer minha filha sem apoiar os cotovelos no berço”, lembra Maria do Socorro, que tem a doença. “Com o medicamento, eu melhorei 80%”, comemora.

Foi assim também com Marcelo Chang, paciente de Pompe. “O simples ato de ficar de pé para lavar louças era incômodo. A lombar já não era a mesma, eu comecei a ficar arqueado”, revela. “Com o tratamento, agora pego ônibus, faço atividade física, jogo tênis e vivo normalmente. Se diagnosticar cedo, fazendo o acompanhamento médico, tomando a medicação, você vive bem”, garante.

Os tratamentos disponíveis no Brasil atualmente podem estabilizar a doença e melhorar a qualidade de vida do portador de Pompe. Em até 60% das vezes, pode haver uma redução da taxa de mortalidade.

[Read More](#)
