

2014-04-14 11:59:14

<http://justnews.pt/noticias/fraqueza-muscular-pode-ser-sintoma-de-doenca-de-pompe>



## Fraqueza muscular pode ser sintoma de doença de Pompe

Por ocasião do Dia Mundial da Doença de Pompe, que se assinala amanhã, a Associação Portuguesa de Doentes Neuromusculares, pretende alertar a população e a classe médica sobre os sintomas, diagnóstico e o tratamento existente para esta patologia que afeta aproximadamente 80 portugueses.

A doença de Pompe é uma doença neuromuscular rara, debilitante e progressiva, cujas manifestações clínicas são extremamente variáveis e podem ocorrer, quer durante a infância, quer na idade adulta.

A forma infantil é, normalmente, mais grave. A forma juvenil, tardia ou adulta, tem uma progressão mais lenta, mas é de difícil diagnóstico, pois os sintomas são idênticos aos de muitas outras doenças. Os sintomas podem manifestar-se desde o nascimento e caracterizam-se pelo enfraquecimento muscular nos braços e pernas e falta de ar provocada por fraqueza dos músculos respiratórios. Nos bebés afetados, pode ocorrer um aumento do volume cardíaco, o que pode conduzir ao aparecimento de outros problemas associados.

Na idade adulta, e na maioria dos casos, os doentes apresentam um quadro sintomatológico que pode envolver enfraquecimento muscular nos braços e pernas, dificultando a sua marcha. Os músculos utilizados na respiração são também afetados, o que impede a normal função respiratória.

Tal como ilustra Joaquim Brites, presidente da APN, “a doença de Pompe é uma doença genética e progressiva que provoca falta de força muscular, necessitando os doentes a quem foi diagnosticada, de apoios e/ou ajudas técnicas, como por exemplo o recurso, por vezes, a uma cadeira de rodas. É fundamental ter em conta estes e outros sintomas para avançar com um diagnóstico ainda numa fase inicial para que a terapêutica seja mais eficaz.”.

Sendo uma doença lisossomal de sobrecarga de origem genética, o diagnóstico pode ser feito através de uma análise ao sangue, na qual se procuram mutações do gene GAA. Hoje em dia, é possível rastrear a doença com um método em tudo semelhante ao teste do pezinho, que consiste na recolha de gotas de sangue para papel de filtro - teste em gota de sangue seca (DBS, dry blood spot).

O tratamento da doença é feito através da terapêutica enzimática de substituição (TSE), disponível em Portugal desde 2006.

Segundo João Martins, neurologista do Hospital Pedro Hispano, em Matosinhos, “o envolvimento sistémico que esta doença condiciona implica um acompanhamento médico multidisciplinar. Até à introdução da terapêutica enzimática de substituição (TES), o tratamento consistia no controlo sintomático, ou seja tratávamos os sintomas isoladamente, a introdução da TSE trouxe uma mudança de paradigma ao atuar diretamente sobre a doença através da substituição da enzima deficitária. Importa, no entanto, salientar um aspeto muito importante: esse efeito terapêutico para este medicamento é tanto maior quanto mais prematuramente for diagnosticada a doença, preferencialmente em estádios ligeiros do envolvimento clínico, para se obter uma maior e sustentada resposta terapêutica. Para isso, é essencial que a doença seja conhecida pela população geral e reconhecida precocemente pelos médicos”.