

Tempo é ouro

Como o diagnóstico precoce pode aumentar a expectativa de vida dos pacientes com doenças genéticas. Esse é o tema da segunda reportagem da série *Longevidade para todos?* O difícil, muitas vezes, é ter acesso ao profissional e aos exames que possibilitam driblar o problema

POR FLÁVIA DUARTE

Alguém já disse um dia que a melhor estratégia para vencer um inimigo é conhecê-lo bem. Identificando como ele age, seus pontos fracos e sua fortaleza é possível criar estratégias para derrotá-lo ou, pelo menos, enfraquecê-lo. O raciocínio é o mesmo para as doenças genéticas. Como as patologias são causadas por erros indelévels no organismo, a estratégia é tentar investigar ao máximo o funcionamento da doença e procurar amenizar os danos. Entre as armas de combate disponíveis, estão o diagnóstico precoce, o acesso ao tratamento especializado e os cuidados paliativos para contornar as complicações. Nessa luta, se não há vitoriosos, diminuir as mortes precoces já é um saldo positivo. Assim, ganha-se tempo para que novas possibilidades aumentem as chances de cura no futuro, quem sabe, bem próximo.

No Brasil, a primeira dificuldade é encontrar centros especializados para diagnosticar e tratar precocemente o problema. A Portaria 81 do Ministério da Saúde, criada em 2009, deveria implementar a política de atendimento da genética pelo SUS, mas ainda não saiu do papel. O que existe, então, são iniciativas de alguns estados, que criam serviços de cuidados a esses pacientes, e de universidades, que estão engajadas nas pesquisas genéticas e acabam oferecendo as consultas nos hospitais universitários.

Em Brasília, o primeiro serviço especializado em desvendar as alterações provocadas pelos erros genéticos foi o Hospital Universitário de Brasília (HUB), em 1987. O primeiro prontuário está guardado até hoje. Foi em 11 de outubro daquele ano. O paciente atendido pelo recém-inaugurado centro de atendimento e pesquisas tinha a síndrome de Klinefelter, uma patologia causada pela presença de um cromossomo X a mais nos homens. O resultado são rapazes de estatura muito alta, que apresentam tecido mamário e testículos pequenos.

Essa é apenas uma das milhares de doenças genéticas que são diagnosticadas todos os dias no ambulatório de genética do HUB. De lá para cá, foram mais de 7.400 famílias atendidas, ansiosas por descobrirem as razões que levam o organismo a não funcionar como manda a natureza. Atualmente, eles oferecem quatro consultas pela manhã, às segundas e às sextas-feiras. Recebem pacientes, com patologias variadas, do DF e de fora. Muitas não têm solução. “Cerca de 60% dos casos de retardo mental não chegam a um diagnóstico porque não oferecemos os exames”, conta a bióloga Juliana Mazzeu, mestre e doutora em genética e professora dos cursos de pós-graduação em ciências médicas e ciências da saúde da UnB.

Dentro das limitações técnicas e considerando os segredos que a genética ainda guarda, os pacientes são atendidos e encaminhados aos profissionais específicos que podem cuidar das complicações da doença. O acompanhamento permite uma vida mais longa. Toda semana, muitos bebês recém-nascidos chegam ao ambulatório do HUB. Eles nasceram com anomalias físicas evidentes ou não respondem aos estímulos como esperado. “Antes mesmo de terem alta da maternidade, se há suspeita de qualquer malformação, as crianças são encaminhadas para cá”, explica a citogeneticista Mara Santos Córdoba, médica doutora em genética.

A Secretaria de Saúde do DF também conta com um Núcleo de Genética. São oito ambulatórios, que atendem, em média, 25 pacientes por semana. Chefe do Núcleo de Genética do Hospital de Apoio da Secretaria de Saúde, Maria Teresinha de Oliveira Cardoso lamenta apenas que faltam profissionais. São apenas quatro geneticistas, sendo que duas estão ausentes nesses últimos dias. É serviço demais para poucos especialistas.

**CORREIO
BRAZILIENSE**

Brasília, domingo,
18 de março
de 2012

4 e 5





Carlos Vieira/CB/D.A. Press

Renato, hoje com 20 anos, foi o primeiro caso diagnosticado e tratado de fenilcetonúria no DF. Atraso no diagnóstico causou sequelas: a natação serve para melhorar a parte motora

Exames que salvam

O conhecimento dos profissionais da genética é associado à tecnologia para salvar vidas. Ou pelo menos aumentar as chances de lutar por ela. Os exames são fundamentais para fazer o diagnóstico e acelerar o tratamento. Nesse ponto, muita coisa mudou nos últimos 10 anos. O problema continua sendo o acesso a esses recursos.

Avanços, como o surgimento da citogenética, em 1956, permitiram que os olhos humanos enxergassem pelo microscópio a constituição genética dos cromossomos. Identificar alterações explicaria as doenças e anteciparia o diagnóstico. No HUB e no Núcleo de Genética do Hospital de Apoio, eles dispõem de exames que podem sequenciar trechos do DNA e, assim, verificar se algo está fora do script. Também oferecem testes de triagem, que avaliam alterações cromossômicas. “Perdas de material genético nessas regiões são uma importante causa de retardo mental”, exemplifica a bióloga Juliana Mazzeu, do HUB.

Ainda assim, precisam de mais. “Como, para a maioria das doenças, o teste tem que ser específico, os laboratórios precisam de uma boa infraestrutura, pessoal qualificado e verba para a realização dos exames. Para aquelas doenças em que a causa genética não é conhecida, são necessárias mais pesquisas”, diz a especialista. “Para fazermos mais diagnóstico, precisamos de mais estrutura”, acrescenta.

Se os exames mais complexos e específicos exigem mais estudos e até verba para serem oferecidos, outros mais simples podem mudar o fim de muitas histórias. O teste do pezinho é famoso, mas muitos não dão a importância merecida. Ele existe há mais de três décadas, mas só em 2001 ganhou força, ao ser incluído no Programa Nacional de Triagem Neonatal pela Portaria nº 822. Na prática, todos os brasileiros que tivessem acabado de nascer deveriam ter o pezinho furado para a coleta de uma gota de sangue. Procedimento simples e tão valioso. Com isso, todos poderiam ter identificadas, depois das primeiras 48 horas de vida, anomalias genéticas como hipertireoidismo, fenilcetonúria, hemoglobinopatias e fibrose cística.

O exame é mais amplo e pode identificar 46 patologias. Mas, pelo serviço público, só os quatro são oferecidos, o que significa muito para quem carrega algum gene que vai provocar doenças traiçoeiras. Se não são tratadas, elas matam. Se descobertas, podem ser ludibriadas e prolongar a vida e saúde dessas pessoas. O problema é que o governo federal determinou, mas coube aos governos estaduais se adequarem para oferecer o diagnóstico do quarteto de doenças. Alguns estados brasileiros estão no que ainda chamam de fase 1, e só identificam o hipotireodismo e a fenilcetonúria no teste. Os que estão na fase 2 acrescentaram as hemoglobinopatias e os da fase 3 já podem identificar a presença do gene que provoca a fibrose cística, também chamada mucoviscidose. A doença provoca acúmulo de muco nos pulmões e uma série de complicações respiratórias, por exemplo.

“São apenas 14 estados brasileiros que estão na fase 3, aptos a identificar a fibrose cística nos primeiros dias de vida. Acho que falta um interesse político e iniciativa das secretarias de saúde locais em ampliar os diagnósticos. Afinal, uma vez identificada a doença, você precisa criar condições de tratamento para os pacientes”, lamenta Sérgio Sampaio, presidente da Associação Brasileira de Assistência à Mucoviscidose (Abram). De fato, para oferecer os testes, a secretaria do estado precisa também ter condições de cuidar de quem receber a comprovação da doença.

No DF, a realidade, de novo, é mais promissora que no restante do país. Em 2008, a Câmara Legislativa aprovou a Lei nº 4.190, que torna obrigatório o teste do pezinho ampliado em todas as crianças nascidas. Isso significa 21 possíveis patologias identificadas nos primeiros dias de vida. Maria Teresinha Cardoso, chefe do Núcleo de Genética do Hospital de Apoio, garante que a Triagem Neonatal na capital contempla 98% dos que acabam de chegar ao mundo. “É o único lugar do país que oferece o teste ampliado pelo serviço público”, afirma a geneticista. A maioria das coletas é feita na maternidade mesmo. Antes, recomendava-se que fosse realizada no posto de saúde, logo após sair do hospital, mas muitos deixavam de ir. Um desvio de rota que pode custar a vida de uma criança. ►

Sob controle

“Há 20 anos, o teste do pezinho era até garantido pelo Estatuto da Criança, mas sua importância não era divulgada”, conta a funcionária pública Aldair Costa da Cunha, conhecida como Ada. Pelo desconhecimento, ela nem foi coletar a gotinha de sangue do pé de Renato, hoje com 20 anos. Até que chegaram os sintomas. Aos 5 meses, ele não firmava a cabeça. Volta e meia, se encolhia e gemia. A mãe procurou um pediatra, que nem sequer desconfiou do diagnóstico. Encaminhou o bebê para um neurologista. “Até hoje estou esperando me chamarem”, comenta Ada.

Depois de enfrentar uma angustiante peregrinação, chegou o diagnóstico. O filho dela já tinha 1 ano e 7 meses. Renato era portador de fenilcetonúria, uma alteração genética facilmente mapeada pelo exame dos pés. A doença é provocada pela ausência da enzima responsável pelo metabolismo do aminoácido fenilalanina, presente nas proteínas dos alimentos. “A deficiência enzimática transforma esse aminoácido em outro, chamado tirosina, muito importante na formação de neurotransmissores e nas atividades neurológicas”, esclarece Márcia Giacongiusti, endocrinopediatra do serviço de Referência de Triagem Neonatal da Apae-SP.

A fenilalanina em excesso começa

Carlos Vieira/CB/D.A. Press



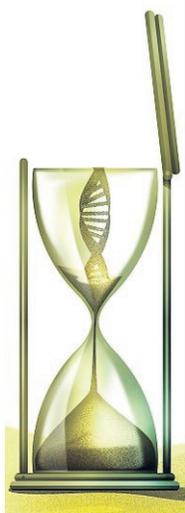
A mãe de Gabriel e Letícia pesquisa receitas que possam diversificar o cardápio dos dois, limitado pela fenilcetonúria

a se acumular nos tecidos e a lesionar o cérebro. Renato não gemia à toa quando bebê. Ele estava sofrendo convulsões. “Teve um dia que ele chegou a ter 20 em apenas uma manhã”, Ada relembra. As descargas no cérebro comprometeram para sempre o desenvolvimento mental do garoto. “Como o diagnóstico foi tardio, os médicos me disseram que ele nunca mais seria normal”, lamenta a mãe.

Ele já passou da adolescência, mas ainda brinca de carrinhos. Estuda em escola inclusiva, mas não consegue acompanhar os colegas de classe. Tem gostos próprios, mas nem sempre se expressa bem. Para amenizar, Ada conta com o apoio psicopedagógico. Quanto mais aprender e for autônomo, melhor. Para cuidar da capacidade motora, ele faz natação. De resto, é muito carinho e a medicação, que não reverte mais o quadro, mas

evita piores. Ela teme o futuro. “Quem vai cuidar dele?”, questiona-se. E chora, sem respostas.

Renato foi o primeiro caso de fenilcetonúria tratado em Brasília, em um tempo em que os médicos não dominavam as manifestações da patologia. Depois dele, apareceram mais três pacientes. Foi quando a Rede Sarah criou um serviço de atendimento especializado para cuidar dessas pessoas. Até hoje, os 22 pacientes com a doença no DF encontram ali o tratamento de que precisam. Eles fazem exames periódicos para acompanhar as taxas da fenilalanina no sangue, além de terem consultas com nutricionistas e neurologistas. *A Revista* tentou por diversas vezes falar com a equipe do Sarah para ter mais detalhes desse acompanhamento, mas, até o fechamento desta edição, não obteve retorno.



**CORREIO
BRAZILIENSE**

Brasília, domingo,
18 de março de 2012

6 e 7

Responsável técnico: Dr. Renato Cury - CRM,DF 14484

**TRATAMENTOS E
CIRURGIAS PARA
VOCÊ CAMINHAR
NAS NUUVENS.**



A fórmula mágica

Quem tem a fenilcetonúria precisa tomar uma fórmula metabólica, KPU, também conhecida por leite, para repor a proteína que não pode ser consumida de carnes, leite e ovos. O leite é distribuído pela farmácia de alto custo, só pode ser comprado pelo governo. O problema é quando falta. Um dia sem ele é uma chance a mais de ter uma lesão cerebral. Volta e meia a distribuição é suspensa. Cabe aos pacientes recorrerem à Justiça.

Quando Renato nasceu, não havia o medicamento em Brasília. Ada o comprava em São Paulo. Ela foi uma das que brigou pela distribuição do KPU pelo governo. No DF, o leite faltou no fim do ano passado. Em nota à *Revista*, a Diretoria de Assistência Farmacêutica da Secretaria de Saúde do DF informou que “devido à necessidade da emissão de um novo empenho, ocorreu o atraso no fornecimento de leite para pacientes que possuem fenilcetonúria”.

A justificativa não ameniza o desespero dos pais. “Se eu viver 23 horas e 50 minutos em função da minha filha, isso será insuficiente para garantir a saúde dela. Nos 10 minutos que sobram, eu preciso do Estado. Afinal, você tem dinheiro, mas não pode comprar o medicamento; tem o diagnóstico, mas não tem como tratar”, lamenta Wesley Paroneto, presidente da Associação de Pais de Amigos de Portadores de Fenilcetonúria e Academia Propiônica (Apafap/DF).

O caso da falta do leite foi parar na justiça. Em fevereiro, o secretário de Saúde do DF, Rafael de Aguiar Barbosa, foi multado em R\$ 7,1 mil por descumprir a determinação do Tribunal de Contas do DF, que obrigava a

imediate aquisição do medicamento.

Wesley é pai de Isabela. Ela tem 4 anos e nasceu com a doença que afeta 1.800 crianças no Brasil. Sorte ter recebido os cuidados tão logo os exames indicaram, na maternidade, que ela teria que conviver com um cardápio que a permite comer apenas alguns gramas de legumes e arroz.

A dieta do paciente deve ser controlada para que as taxas do aminoácido não fiquem em excesso no sangue e comprometam a sanidade mental. Essa monotonia alimentar, muitas vezes, faz com que o paciente saia da dieta. “Especialmente na adolescência”, avalia Maria das Graças Afonso, presidente da Associação Amiga dos Fenilcetonúricos do Brasil (Safe-Brasil). Em outros lugares, como Europa e Estados Unidos, é possível encontrar bolo, biscoito, farinha, chocolate, macarrão e outros alimentos que não comprometem a saúde dos pacientes.

O governo brasileiro não permite a entrada legal desses alimentos. Alguns trazem escondido e até revendem por aqui, o que leva um pacote de macarrão especial a custar R\$ 60. “Uma família comum não pode pagar”, avalia Graça. Por isso, a Safe elaborou um documento que seria protocolado esta semana no Ministério da Saúde. Entre as demandas, a obrigatoriedade de incluir a avaliação da fenilcetonúria no teste do pezinho em todo o país e a liberação da entrada de alimentos especiais.

“Ou eles subsidiariam os produtos e os distribuiriam na farmácia de alto custo; ou, pelo menos, isentariam as empresas estrangeiras dos impostos para que o preço fosse mais acessível”, diz a presidente da Safe.

Por enquanto, os pais se

viram como podem. Os pequenos Gabriel, 6 anos, e Letícia, 2 anos, comem brigadeiros em dia de festa. E, quando vão a algum aniversário de amigos, degustam coxinhas. Mas eles também têm a doença que impede a ingestão de proteínas. Como é possível? A mãe deles, Andréia Santos, pesquisa formas de diversificar o cardápio, descobre receitas com farinhas especiais e até planeja ir aos Estados Unidos para trazer comida própria para ele. Andréia compra brigadeiros pela Apae de São Paulo, que oferece produtos sem o aminoácido que causa tantos danos a seus filhos. “Gabriel já sabe que só pode comer aquilo que deixo. Digo que ele tem um problema que lhe causa dor na barriga. Na escola, sempre levo o que pode comer”, diz.

Gabriel tem fenilcetonúria leve (a doença se manifesta em três graus de comprometimento) e, por isso, segue dieta mais flexível. Seguindo orientação dos médicos, ele ficou seis meses sem tomar o medicamento. O cérebro sofreu. Hoje, o garoto tem problema de aprendizado. “Ele foi um dos primeiros a apresentar o quadro leve em Brasília e os médicos não sabiam o limite do que ele poderia acrescentar ao cardápio”, comenta a mãe.

Uma das esperanças de ampliar essa alimentação regrada está para ser aprovada no Brasil. Nos Estados Unidos, a droga Kuvan libera o paciente da dieta. Mas isso

no caso de ele ter uma atividade residual da enzima que age sobre a fenilalanina. Seria uma libertação, mas para poucos. “Cada comprimido poderá custar 30 dólares e o paciente terá que tomar nove a 10 por dia”, diz Graça Afonso. Não deixa de ser um caminho. Afinal, para a ciência, o primeiro passo é a descoberta. ►

“Se eu viver 23 horas e 50 minutos em função da minha filha, isso será insuficiente para garantir a saúde dela. Nesses 10 minutos que sobram, eu preciso do Estado. Afinal, você tem dinheiro, mas não pode comprar o medicamento; tem o diagnóstico, mas não tem como tratar.”

Wesley Paroneto



Chegou a hora de cuidar da saúde daqueles que te apoiam incondicionalmente: seus pés. Para tratar patologias congênitas e adquiridas, como joanetes, pé torto ou traumas que geram deformidades e dores nos pés e tornozelos, o **Hospital Brasília** disponibiliza os melhores cirurgiões especializados. Assim, você tem certeza de contar com as mais atualizadas técnicas para sair pulando de alegria.



@hospbrasil
hospitalbrasil.com.br
tel: 61 3704.9000

Respire... você está vivo!

LEIA NA
PRÓXIMA
SEMANA:

**A briga na
Justiça pelos
medicamentos
e os testes de
substâncias
que podem
salvar vidas**



**CORREIO
BRAZILIENSE**

Brasília, domingo,
18 de março de 2012

8 e 9



Fernanda Gomide, portadora de fibrose cística, tem a doença sob controle com uma série de procedimentos, entre eles, a fisioterapia diária

Carlos Vieira/CB/DA, Press

Outro diagnóstico antecipado pelo teste do pezinho é o da fibrose cística. Um dano no cromossomo 7, responsável por uma proteína que regula a passagem de cloro e sódio pelas membranas celulares, provoca a doença. O defeito compromete o funcionamento de algumas glândulas, como o pâncreas, responsável por controlar a absorção de gordura dos alimentos. Como elas não funcionam, muitos pacientes têm dificuldade de ganhar peso e podem ter anemias ou diarreia frequente.

Tão graves assim também são as complicações respiratórias. Esses pacientes são muito suscetíveis à ação de bactérias. Além disso, como produzem muito muco no pulmão, facilmente podem enfrentar complicações, como pneumonias. Se não forem tratados, não resistem. O comprometimento do pulmão interrompe a vida deles ainda muito jovens.

A expectativa de vida dos pacientes, há duas décadas, era de 12 anos. Hoje, o cenário mudou e as estatísticas internacionais quase chegam aos 40 anos, como avalia a Fundação de Fibrose Cística americana. O que não significa que os números não possam mudar em breve, com o avanço dos tratamentos. E eles foram muitos nos últimos anos.

O geneticista Salmo Raskin, diretor do Centro de Aconselhamento e Laboratório Genética, conta que em 1989, ano em que o gene causador da patologia foi descoberto, o difícil era encontrar pacientes com a doença. “Na época, precisava coletar sangue dos fibrocísticos para uma pesquisa. Consegui apenas 20 pacientes no Brasil inteiro”, lembra o médico. Nos anos 1990, eles chegaram a 270. Depois da inclusão da fibrose cística no teste do pezinho, em 2001, o número de pessoas diagnosticadas com o problema passou dos 3 mil. “Muitos morriam sem saber o diagnóstico”, diz Salmo.

Hoje, eles vivem muito melhor. Conseguiram enzimas concentradas, que ajudam na digestão e evitam complicações intestinais. Também controlam, desde que nascem, os problemas respiratórios. Fernanda Gomide, 13 anos, por exemplo, é privilegiada. Nasceu com a doença, mas vence a batalha contra ela todos os dias. Faz fisioterapia pulmonar diariamente para eliminar a muco que provoca tosse constantes e permite a proliferação de bactérias. Também tem acesso aos medicamentos que evitam infecções, como mucolíticos e antibióticos inalados, que dispensam as sofridas horas de agulha na veia para fazer a medicação endovenosa. Se eles faltam da farmácia de alto custo, seu pai pode pagar R\$ 8 mil para tê-los à mão.

Esperanças de que a vida se prolongue sem sofrimentos não faltam. Em janeiro deste ano, foi aprovado nos Estados Unidos o medicamento Kalydeco, que atua na causa genética do problema em algumas manifestações da doença. Seria uma chance de, pelo menos para alguns, se livrar do erro que compromete o funcionamento do organismo.

Assistência ainda limitada

Saudável, Fernanda não entra nas estatísticas de quem vive em hospitais, destruindo, aos poucos, o pulmão. Ela tem acompanhamento particular com os melhores pneumologistas. É uma exceção. Isso porque o tratamento avançou, mas o acesso não. O pai dela, Fernando Gomide, é presidente da Associação Brasileira de Amparo do Fibrocístico, que reúne 30 pacientes dos 136 diagnosticados no DF. “Entre os associados, poucos estão muito bem de saúde”, lamenta. Muitos não têm condições de acompanhar a doença com tanto cuidado. Outros foram descobrir tardiamente o problema, quando o organismo já estava debilitado demais.

Uma triste realidade enfrentada pela artesã Maria Aparecida Silva Cury, 46 anos.

Ela ainda vive o luto de ter perdido os dois filhos. Ambos tinha a patologia determinada pelos genes. Abner “foi embora”, como ela diz, há seis anos. Ele tinha apenas 7 anos, vividos com muita dor por causa de uma variação grave da doença. Um ano e três meses depois, ela se despediu da primogênita. Izabela não resistiu às complicações pulmonares e faleceu aos 13 anos. “Ela viu o irmão morrer e dizia: ‘Mãe, estou tendo os mesmos problemas. Acho que estou indo embora’”, lembra Cida com a voz embargada.

Cida e o marido não tinham condições de oferecer todo o tratamento de que os filhos precisavam. Eles moravam em Anápolis e lá nem sequer tinha médico especializado. A renda da família era muito apertada e, para internar os meninos durante as crises, tiveram que vender casa e carro para pagar hospital. Depois, descobriram que podiam trazê-los para Brasília. Aqui, eram melhor atendidos. Mas nem sempre sobrava dinheiro para fazer a viagem. Os medicamentos, por

vezes, faltavam. Mais de uma vez precisou da Justiça para garantir a chance de sobrevivência aos filhos.

O marido largou o emprego para ficar perto deles. A situação financeira apertou mais, mas valia ficar perto das crianças, que não resistiriam muito tempo. “Só conseguimos dar mais qualidade de vida a eles quando recorremos ao Ministério Público. Aí conseguimos oxigênio e transporte para levá-los ao fisioterapeuta em Brasília”, lembra Cida. A conquista foi usufruída por dois anos. Os meninos se foram e ela quer ajudar outros pacientes a terem uma sorte diferente. “Se a gente tinha uma situação difícil, aqui em Goiás tem muitos casos piores. Houve vezes de a gente dividir os medicamentos com outros pacientes”, lembra. “Mas sou otimista. Acho que a ciência está avançando e conheço fibrocístico casado, crianças que levam uma vida normal”, diz essa mãe, que não pôde ver os filhos traçarem o mesmo caminho. ■



PROMOÇÃO*
YAKISOBA
CLÁSSICO JR

APENAS
R\$ 12,00
VÁLIDO DE 2ª A 5ª FEIRA.

GUARÁ
TAGUATINGA
3351-1960
ÁGUAS CLARAS
3562-0098
ASA NORTE
3340-5600
LAGO NORTE
3041-5656

CHINA IN BOX

TUDO PEDE UM CHINA IN BOX

Promoção válida somente nas lojas de Águas Claras, Taguatinga, Guará, Asa Norte e Lago Norte até 29/03/2012. Não cumulativa e nem válida com outras promoções. Taxa de entrega não inclusa, área de entrega restrita. Fotos ilustrativas.