



VOU VOBÔ @papay/contbury

Um exame que salva vidas

Teste do pezinho expandido facilita a identificação de erros de metabolismo; diagnóstico tardio compromete portadores

Marisa Batalim
marisa.batalim@bomdiasorocaba.com.br

A realização do teste do pezinho expandido e a facilidade de acesso à informação foram decisivos para os primeiros dias de vida do pequeno Henrique Bramante, de 2 anos. Ele é portador de uma das categorias das doenças genéticas causadas por EIM (Erro Inato do Metabolismo). Não fosse o diagnóstico precoce, sua qualidade de vida estaria comprometida, conforme explicam os pais, Luís e Elaine Bramante.

Apesar do criterioso controle nutricional (baseado em fórmulas e suplementos importados) e da constante supervisão médica, Henrique tem um desenvolvimento normal. Mas o seu caso pode ser considerado uma exceção pois a maioria dos portadores de EIM possui seqüelas físicas e neurológicas causadas pela demora na identificação do problema.

Segundo os especialistas, as doenças metabólicas de EIM acometem uma a cada 2,5 mil crianças no mundo. No Brasil, atingiria 1.200 crianças por ano. A estimativa é da geneticista Ana Maria Martins, do departamento de Pediatria da Unifesp (Universidade Federal de São Paulo), que atende os portadores de todo o país.

Na literatura médica, cerca de 550 tipos de EIMs foram identificados, dos mais raros aos mais comuns.

Pelo SUS (Sistema Único de Saúde), o exame de triagem neonatal, mais conhecido como teste do pezinho pesquisa até quatro doenças. O teste consiste na retirada de uma gota de sangue do pé do bebê, logo ao nascer. O exame expandido, porém, é capaz de detectar mais de 45 doenças, entre elas vários tipos de EIMs. Ma, por enquanto, está disponível apenas na rede particular.

“O diagnóstico de Henrique foi possível com uma semana de vida graças ao teste completo, que nosso convênio na época cobria. Mas ele já estava na UTI tendo as primeiras convulsões por ter ingerido leite materno quando o exame ficou pronto”, lembra

Luís. Segundo o pai, ele tem leucinose, um tipo raro de EIM com incidência de uma a cada 500 mil crianças nascidas vivas.

Luís explica que essas doenças caracterizam-se por deficiência de enzimas que levam o corpo a produzir determinadas substâncias em excesso e que se tornam tóxicas. “O leite materno acaba sendo um veneno.”

A maioria dos sintomas se manifesta na primeira infância, como dificuldade de sucção, recusa alimentar, vômitos, dificuldade de ganhar peso, atraso no desenvolvimento, problemas respiratórios e convulsões. “Muitas crianças acabam morrendo, sem diagnóstico”, ele conclui.



Com os pais Elaine e Luís e Bramante, Henrique leva uma vida normal, graças aos exames realizados logo ao nascer

Carlos Oliveira/Agência BOM DIA

Doenças metabólicas acometem uma em cada 2,5 mil crianças

Protocolo padroniza tratamento e dietas

Como diagnosticar e tratar pelo menos 13 das doenças metabólicas mais comuns que causam EIMs é o conteúdo de um estudo feito por um grupo de 27 especialistas em genética, neurologia, pediatria, nutrição e biomedicina da Unifesp, divulgado no início do ano.

Trata-se do 1º Protocolo Brasileiro de Dietas para os Erros Inatos do Metabolismo. Segundo a geneticista Ana Maria Martins o documento permite que os médi-

cos iniciem de modo rápido a conduta dietética mais adequada e que será decisiva para o futuro do paciente. A iniciativa é inédita e objetiva padronizar o tratamento das principais doenças metabólicas no Brasil. Até então, ainda não existia uma diretriz adequada para o diagnóstico e o tratamento.

Luís Bramante, que participou do lançamento do protocolo e trouxe o documento para Sorocaba, diz que o Brasil tem pelo menos

30 anos de atraso em relação aos EUA no caso de EIMs. “Seria ótimo se o teste do pezinho do SUS fosse o expandido”, argumenta.

Ele cita que em visita a uma ong norte-americana especializada no assunto, viu que há muito investimento na produção de alimentos especiais para os pacientes. Outro avanço, embora não leve à cura por ser uma doença genética, é a adoção de transplante de fígado para eliminar os sintomas.

Instituto auxilia portadores

Em São Paulo, o Instituto Canguru é uma ong especializada em difundir conhecimentos sobre as doenças metabólicas e dar assistência a portadores e familiares.

Segundo Luís Bramante, o grupo é formado por profissionais de diversas áreas e o seu apoio foi fundamental para ampliar o acesso à informação da família.

Além de orientações, o Canguru disponibiliza assessoria jurídica para garantir, via judicial, o fornecimento

de remédios e fórmulas pelo governo. “Para se ter uma idéia do custo do tratamento do Henrique, uma lata da fórmula que substitui o leite custa R\$ 800 e dura uma semana”, explica o pai.

Na área científica, o Canguru desenvolve o mapeamento das doenças metabólicas, visando à criação de políticas públicas para diagnóstico e tratamento. Mais informações sobre a entidade estão no site www.institutocanguru.org.br.

Saiba mais sobre o assunto

■ **Doenças metabólicas** hereditárias são causadas por EIMs (Erros Inatos do Metabolismo)

■ **Os EIMs** resultam da falta de atividade de uma ou mais enzimas específicas ou defeitos no transporte de proteínas

■ **Existem mais de 550** Doenças descritas; apesar de raras, isoladamente, em conjunto atingem uma a cada 2,5 mil crianças

■ **Os sintomas mais comuns** são hipoglicemia, acidose metabólica, vômitos, intolerância alimentar, insuficiência hepática, odor anormal na pele e urina, convulsões, alterações no nível de consciência, coma, sinais de intoxicação e regressão neurológica

■ **A suspeita deve ser** reforçada quando houver história prévia de óbito em um irmão sem causa estabelecida e/ou casos de consangüinidade do pais

■ **O diagnóstico** pode ser feito a partir do teste do pezinho expandido, que detecta até 45 doenças genéticas, além de outros exames laboratoriais. O diagnóstico tardio pode causar a morte do paciente em poucos dias ou semanas

■ **O tratamento** pode reverter o quadro inicial ou evitar a progressão da doença e envolve a modificação da dieta e reposição da enzima deficiente

Fonte: Protocolo Brasileiro de Dietas/EIMs