

Primeiro a se tornar referência em doenças raras em Minas, Hospital Infantil João Paulo II reforça a importância da atenção ao início dos sinais

Qua 26 fevereiro

Profissionais do Serviço de Doenças Raras do Hospital Infantil João Paulo II (HIJPII), pertencente ao Complexo de Urgência e Emergência da [Fhemig](#) (CHU), familiares e pacientes atendidos na unidade se reuniram, na manhã desta quarta-feira (26/2), para lembrar o Dia Mundial das Doenças Raras (28/2) e chamar a atenção para a importância dos primeiros sinais que costumam passar despercebidos ou serem considerados normais pelos pais ou responsáveis nas crianças ou adolescentes.

Em 2017, a dona de casa Mariza Marys Lage Gonçalves, 49 anos, percebeu que seu filho Matheus, com 8 anos na época, começou a andar nas pontas dos pés e a cair com frequência. Além disso, na escola, o menino tinha dificuldades para subir escadas.

Esse conjunto de sinais fizeram com que Mariza procurasse um hospital especializado em ortopedia, que a encaminhou ao Serviço de Doenças Raras do HIJPII para confirmar a suspeita de que Matheus poderia ter Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) – enfermidade que causa a perda progressiva dos músculos do corpo, prevalente no gênero masculino, embora afete o gênero feminino.

Diagnóstico precoce

No HIJPII – que é o primeiro centro de referência na área no estado –, Matheus recebeu o diagnóstico de DMD e, desde então, é atendido pela equipe multidisciplinar do Serviço de Doenças Raras. “Ele vinha dando sinais há algum tempo, por isso é super importante que as mães tenham atenção com sinais que indiquem dificuldades”, ressalta Mariza.

Até o ano passado, Matheus, hoje com 16 anos, conseguia dar alguns passos em casa; mas após uma queda na escola, ele não consegue ficar de pé. O adolescente tem feito fisioterapia para voltar a se levantar. “O HIJPII é o lugar ideal para o tratamento do meu filho. O atendimento é excelente, me sinto acolhida, e o Matheus também adora”, conta a mãe.

Assim como Matheus, Ana Laura Alvares, 17 anos, é paciente do hospital. A estudante chegou à unidade aos 7 dias de vida, quando foi diagnosticada com hipomagnesemia (deficiência de magnésio), doença rara que pode causar complicações graves se não for tratada de forma precoce. Influenciada pelo longo convívio com o hospital, Ana planeja se tornar neurologista.

“Se não fosse pela doutora Cristiane e por todos os outros profissionais do HIJPII, eu nem estaria aqui hoje”, afirma a jovem.

“Sei o que é essa luta. Sei o que é sentir o chão sumir ao receber um diagnóstico, das noites de angústia e da força que precisamos ter todos os dias como pais de filhos raros. O diagnóstico precoce é muito importante e ter um centro de referência é fundamental para ajudar muitas crianças”, afirmou o secretário de Estado de Governo, Marcelo Aro.

Segundo ele, o Hospital Infantil João Paulo II é um centro de referência para atendimento de pessoas com doenças raras e uma esperança para essas famílias.

□

"Em Minas, o Governo tem um olhar especial para essa causa: ampliamos o Teste do Pezinho, fortalecemos as APAEs, investimos no Promais. Cada passo é uma chance de mudar destinos", disse Marcelo Aro.

□

De acordo com a neurologista da Unidade de Doenças Complexas do Serviço de Doenças Raras do HIJPII, Bruna Ribeiro Torres, o grupo dessas enfermidades é muito amplo, assim como os sinais e sintomas. O fundamental nesses casos é que quem convive com crianças e percebe algo diferente, deve procurar atendimento médico, pois o atraso no diagnóstico pode ter impacto na reabilitação.

“Considerando que nem todas as doenças raras são passíveis de tratamento por meio de medicamentos, o tratamento por meio das terapias de reabilitação é essencial para a qualidade de vida. Aos primeiros sinais de que algo não vai bem, as famílias devem buscar ajuda profissional para entender o que está acontecendo”, pontua a neurologista.

□

"Hoje é um dia para sensibilizar a sociedade e também para agradecer e parabenizar a

todos que trabalham com as doenças raras.

É uma honra para a Fhemig ter o HIJPII como uma grande referência na área. Vamos continuar nessa trajetória de assistência e de melhoria da qualidade de vida dessas pessoas", enfatizou Renata Ferreira Leles Dias, presidente da Fhemig.

□

Pioneiro

Como resultado da parceria entre o [Governo de Minas](#) e o Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico (Nupad), da Faculdade de Medicina da UFMG, ainda no primeiro semestre deste ano, Minas será o primeiro estado brasileiro a realizar o teste do pezinho (exame que é feito a partir do sangue coletado do calcanhar do bebê) para todos os grupos e doenças previstos na lei que ampliou o Programa de Triagem Neonatal (PTN).

Desde a semana passada, mais 25 doenças foram somadas às 23 já triadas, num total de 48 atualmente. A previsão é de que, em abril, outras 12 sejam incluídas, de modo que o painel contemple 60 doenças e possa ampliar o diagnóstico precoce para as doenças raras no estado.

De acordo com o neurologista da Unidade de Doenças Complexas do Serviço de Doenças Raras do HIJPII, André Vinícius Barbosa, com a ampliação do teste do pezinho, o número de atendimentos também será ampliado.

“Por isso, é muito importante que os médicos que são formados no HIJPII (que é também um hospital de ensino) possam atender em outras cidades do estado, de modo a descentralizar o atendimento, para que esses pacientes raros, no futuro, tenham outros locais em que possam ser acolhidos”, finaliza o médico.