

WILLIAMS-BEUREN É A

FAMÍLIAS DE PORTADORES DA SÍNDROME SE ORGANIZAM PARA GARANTIR DIREITOS

A síndrome de Williams-Beuren é considerada uma das 6 mil doenças raras que existem no mundo. Dados da Associação Brasileira de Síndrome de Williams apontam que existem 2 mil casos confirmados da doença. No Pará, há um ano, havia cinco casos diagnosticados. Hoje o número chega a 25 casos, segundo informações da Associação Paraense de Síndrome de Williams (APSW). O Hospital Universitário Bettina Ferro de Souza, da Universidade Federal do Pará (UFPA), está ainda com 12 casos suspeitos em processo de confirmação do diagnóstico, feito em parceria com o Instituto Evandro Chagas, que realiza o teste genético, chamado hibridização in situ (Cish).

No Estado, o caso mais recente foi encontrado em Belém, há três meses. Trata-se de Shirley Souza, 42 anos, que mora em Canudos. Sua história é emblemática no que diz respeito à falta de informação e acesso ao diagnóstico da doença, problemas que atingem muitas famílias brasileiras a buscarem melhor qualidade de vida dos pacientes, uma vez que não há cura para a doença.

CONJUNTO DE CARACTERÍSTICAS DÁ AS PISTAS

Para se considerar uma doença rara é levado em conta um caso para cada 2 mil pessoas nascidas vivas. Desde o primeiro ano de vida, as crianças com síndrome de Williams costumam irritar-se com facilidade - boa parte tem hipersensibilidade auditiva - e demonstram dificuldades para se alimentar.

Problemas motores e falta de equilíbrio também são comuns - demora para começar a andar, incapacidade para cortar papel, amarrar os sapatos ou andar de bicicleta, por exemplo. Por outro lado, há um grande interesse por música, boa memória auditiva e muita facilidade na comunicação. Pessoas com essa síndrome sorriem com frequência, utilizam gestos e mantêm o contato visual para comunicar-se. Problemas cardíacos, renais e otites

“Morávamos no Rio de Janeiro, onde disseram para minha mãe que ela era especial por conta de incompatibilidade sanguínea. Quando chegamos em Belém, há 21 anos, os médicos diziam que era uma deficiência, um distúrbio, e não conseguimos tratamento no Pestalozzi. O tempo foi passando e só agora, por acaso, conseguimos saber que minha irmã tem Williams”, afirma Ana Raquel de Souza, 43, irmã da Shirley.

Ana Raquel conta que estava em um consultório médico quando obteve informações sobre a doença. “Lá conheci a Márcia, da APSW, que estava com a filha, que também tem a doença. Falei que minha irmã era especial, mostrei fotos e ela me disse que deveria ser Williams. Na mesma semana os membros da associação foram em casa e nos ajudaram a buscar o diagnóstico junto ao hospital que tem parceria com a associação. Se soubéssemos disso antes teríamos lutado por melhor tratamento para ela. Estamos felizes com a descoberta e temos um olhar mais diferente em relação a minha irmã, que é uma pessoa

frequentes costumam acometer crianças com essa síndrome.

As doenças raras ocorrem e a prevenção está a partir da identificação de uma doença rara na família. “De acordo com o tipo de herança que vai determinar a ocorrência dessa doença rara é feito aconselhamento genético, é comunicado o risco e a família decide em relação à sua vida reprodutiva”, afirma a médica Izabel Neves.

Outro aspecto importante é a realização do teste do pezinho, que identificar precocemente uma doença rara e previne a manifestação. “A gente entra com a medicação e dieta e então coíbe as manifestações clínicas ou se obtém um controle satisfatório e a pessoa pode ter uma vida normal, mesmo tendo mutação para uma doença rara”, esclarece Izabel.



■ Portadores da síndrome de Williams-Beuren são comunicativos e cativantes, apesar das limitações

muito cativante, se dá com todos; se vê alguém chorar, chora também, se preocupa com todos e agora está estudando”, relata Ana, que é também cuidadora de Shirley.

Segundo Lígia Lopes, presidente da APSW, foi a partir do 1º

Encontro Regional, ocorrido em 2014, que a entidade chegou aos 25 casos da doença. “A divulgação na mídia nos ajuda muito a tornar a doença mais conhecida e chegar aos casos, porque quando sai matéria na imprensa as pessoas que têm dúvida sobre a doença

nos procuram. A gente encontra também casos pela rua, depois visitamos a família na residência e encaminhamos para a médica Izabel Neves, geneticista no Hospital Bettina, para fazer o mapeamento genético e se chegar ao diagnóstico”, explica.

DESORDEM NO CROMOSSOMO SETE É A CAUSA, EXPLICA GENETICISTA

Segundo a geneticista Izabel Neves, que atende os casos de doenças raras, entre elas a de Williams, no Hospital Bettina Ferro, a Síndrome de Williams é considerada uma das 6 mil doenças raras que existem no mundo e descrita como uma desordem no cromossomo sete, que atinge crianças de ambos os sexos.

“É uma síndrome genética que ocorre por o que chamamos de microdeleção, que é a perda de um pedaço de DNA no braço longo do cromossomo número sete. Então essa alteração genética leva ao surgimento de um problema neurocomportamental, porque as crianças evoluem com atraso”, esclarece.

Ela explica ainda que, mesmo que ao nascer a criança apresente características, a síndrome não é identificada. “Ela vai evoluir com atraso no desenvolvimento, com-

portamento mais agitado. Aqui no hospital elas já chegam no período pré-escolar, escolar e na adolescência, e o diagnóstico é meio tardio. Mas tivemos oportunidade de fazer diagnóstico de criança com menos de 1 ano, que foi suspeitado em um ambulatório de cardiologia, pois a estenose aórtica supralvalvar é uma alteração característica da síndrome de Williams”, informa.

A médica afirma também que a partir da suspeita diagnóstica é preciso cuidar de forma global das alterações apresentadas. “O problema do desenvolvimento, o comprometimento do coração ou renal ou ocular não podem ser vistos de forma isolada, mas em conjunto para caracterizar a Williams”.

O diagnóstico precoce permite com que o geneticista faça o monitoramento de todas as manifestações clínicas que a criança pode apresentar. “É importante avaliar

o olhinho, o coração, o rim, a função da tireoide, estar atento ao desenvolvimento da puberdade, que pode vir antes do tempo. Conhecendo a síndrome, a pessoa se antecipa às comorbidades (complicações), tem condições de monitorar e quando faz isto identifica precocemente uma manifestação. Então, há condições de contornar todas as repercussões que a doença pode trazer para o organismo do indivíduo e este ter uma vida de mais qualidade”, aconselha a geneticista Izabel Neves.

Ainda em relação à Williams, ela destaca que a diferença é que no Pará as famílias são organizadas. “A Associação Paraense está fazendo a diferença, porque está mobilizando, orientando as famílias e trazendo casos suspeitos para que o hospital possa avaliar. Isso faz toda a diferença para a vida dessas pessoas”, diz Izabel.