

15 de abril | Dia Internacional da Doença de Pompe

Sociedade Portuguesa de Pneumologia alerta para a necessidade de uma maior visibilidade da Doença de Pompe

Assinala-se a 15 de abril o Dia Internacional da Doença de Pompe, uma doença neuromuscular rara, genética e degenerativa que afeta uma em cada 100 mil pessoas em todo o mundo. Nesta data, a Sociedade Portuguesa de Pneumologia quer “consciencializar a população para esta doença rara, os seus sintomas e a importância do diagnóstico precoce para melhores resultados terapêuticos. Uma maior visibilidade da Doença de Pompe permite um apoio mais eficaz às pessoas afetadas e suas famílias”, referem Carla Ribeiro e Ana Luísa Vieira.

O diagnóstico precoce desta doença, cujas primeiras manifestações incluem fraqueza muscular, cansaço excessivo e dores musculares, é muito importante uma vez que, como referem as médicas pneumologistas, “quanto mais precoce for diagnosticada a doença e iniciado o tratamento, menor será a probabilidade de progressão e o seu impacto na qualidade de vida e sobrevivência”.

“O seguimento regular em consulta de Pneumologia permite detetar precocemente sintomas respiratórios e alterações nos exames auxiliares de diagnóstico; a deteção precoce de atenuamento da função respiratória permite instituir um tratamento atempado, contribuindo assim para a melhoria da qualidade de vida e aumento da sobrevivência”, afirmam as especialistas sobre o papel que a Pneumologia tem para o aumento da sobrevivência e da qualidade de vida dos doentes.

A perspetiva dos doentes

Vítor Ferreira, de 40 anos, partilha que, ao receber o diagnóstico de Doença de Pompe, “foi um choque grande. Senti muitas emoções misturadas, preocupação, angústia e tristeza pelo futuro incerto da doença, mas também esperança no tratamento”. Já Manuel Oliveira, de 59 anos, refere, no que diz respeito aos sintomas iniciais que o levaram a procurar ajuda médica, que “inicialmente, notei um cansaço e fraqueza crescentes, dificuldades para subir escadas e andar longas distâncias. Depois surgiram dores musculares e deixei de andar. Foi aí que procurei um médico”.

No que concerne às implicações que a doença tem na qualidade de vida e no dia-a-dia da família, Manuel Oliveira afirma que “qualidade de vida piorou bastante porque deixei de fazer coisas que gostava de fazer” e Vítor Ferreira destaca o impacto enorme “na minha qualidade de vida e na vida da minha família. Sinto-me muito limitado nas brincadeiras com as minhas filhas, por exemplo. Embora tente viver o mais normalmente possível, a doença está sempre presente no meu dia-a-dia”.

No âmbito do Dia Internacional da Doença de Pompe, Manuel relembra que “esta é uma doença complicada e nem sempre as pessoas se apercebem da sua complexidade e limitações que traz; quem

olha para mim vê uma pessoa normal e saudável e não é o caso”. Vítor deixa uma mensagem sobre a importância de “não ser indiferente ao que estão a sentir, procurem ajuda! Se tiverem esta doença sigam o tratamento para poderem ter a melhor qualidade de vida possível. Não percam a esperança e aproveitem ao máximo cada dia. É importante sensibilizar toda a comunidade para esta doença rara de modo a apoiar as pessoas afetadas e suas famílias.