

Na terça-feira (11), a conselheira federal explicou a definição dessa doença, o espectro clínico, classificação, diagnóstico e sua progressão. Segundo ela, o transtorno resulta da deficiência ou ausência da enzima alfa-glicosidase ácida (GAA), levando ao acúmulo de glicogênio e causando danos musculares irreversíveis. De acordo com a Associação Brasileira de Pompe (Abrampompe), a doença tem uma incidência de um a 40 casos para cada 50 mil nascimentos. No Brasil, estima-se que atualmente 170 pessoas estejam em tratamento.

“Os sintomas variam em gravidade, mas incluem fraqueza muscular progressiva, dificuldade respiratória e complicações cardíacas, sendo a falência respiratória a principal causa de morte na forma de início tardio da doença”, explicou a conselheira, que é mestre e doutora em Pediatria pela Universidade de São Paulo (USP).

A representante do CFM enfatizou a necessidade de implantar o diagnóstico precoce através do Teste de Triagem Neonatal, disponibilizado pelo Sistema Único de Saúde (SUS), o que permite o diagnóstico precoce. Ela também propôs a criação de um Banco Nacional dos Portadores de Pompe, inspirado no modelo holandês, facilitando o monitoramento e a gestão da doença nesse grupo.

Proposições - Outro ponto crucial abordado foi a inclusão de disciplinas sobre doenças raras no currículo da graduação em Medicina e a oferta de educação continuada sobre o tema para os profissionais de saúde. Natasha Shlessarenko destacou a importância de capacitar os médicos para reconhecerem e tratarem essas condições raras, melhorando a qualidade da assistência os pacientes.

Ela ainda sugeriu um estudo da incorporação da Terapia de Reposição Enzimática (TRE) para todos os pacientes com Doença de Pompe, considerando a possibilidade de compras centralizadas e métodos de compartilhamento de risco, visando garantir que todos tenham acesso ao tratamento necessário.

Além disso, foi enfatizada a importância de se garantir o acesso ao aconselhamento genético para os pacientes e suas famílias, oferecendo suporte e orientação adequada. Como última proposição, a conselheira do CFM pediu a revisão do Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) do SUS para ampliar o acesso ao tratamento para todos os pacientes com Doença de Pompe, após o estudo proposto.

Participaram também da audiência proposta pelo deputado Sargento Portugal (Podemos-RJ), os seguintes especialistas: Natan Monsorez (coordenador-Geral de Doenças Raras, representando o Ministério da Saúde); Fábio Cenachi (presidente da Associação Brasileira de Doença de Pompe - Abrapompe); e Marcondes Cavalcante (médico e professor do Departamento de Neurologia da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade de Campinas).

Fonte: [Portal CFM](#), em 14.06.2024.