

# EXPERIÊNCIAS TRANSFORMADAS EM SOLIDARIEDADE: FAMILIARES DE PACIENTES COM AME CRIAM INSTITUTOS PARA ATENDIMENTO ESPECIALIZADO NO TRATAMENTO DA DOENÇA

A investigação criteriosa possibilitou, também, mudar a realidade de outras famílias que convivem com AME. Junto com o profissional de skate, Ricardo Porva, 40, pai da Íris, Aline percebeu que era preciso conscientizar, informar e prestar atendimento especializado a outros pacientes com a doença. Foi aí que teve a ideia de criar o Instituto Viva Íris, uma organização não governamental que oferece um tratamento motor completo. Hoje, a família mora em Uberlândia, Minas Gerais, e celebra a condução adequada no tratamento da doença.

Uma experiência semelhante foi vivenciada por Diovana Loriato, mãe do Davi, de nove anos. “Quando recebemos o diagnóstico do Davi, não existia tratamento. Tivemos de peregrinar por vários médicos, que nos desenganaram, mas fomos insistentes. Atualmente ele faz fisioterapia motora e respiratória todos os dias. Adquiriu uma boa estabilidade clínica através do cuidado intensivo”, diz.

Hoje, Diovana é diretora do Instituto Nacional da Atrofia Muscular Espinhal (INAME) e busca ajudar outras famílias, disseminando informações e conhecimento, chamando a atenção para a relevância do diagnóstico precoce da AME e o tratamento bem conduzido da doença. “O diagnóstico rápido possibilita o tratamento medicamentoso, melhorando o prognóstico desses pacientes. É preciso pensar, também, no cuidado interdisciplinar, com as terapias intensivas”, chama a atenção.

O suporte ao qual ela se refere está voltado ao acesso a uma equipe com médicos, nutricionistas, fisioterapeutas, fonoaudiólogos e terapeutas ocupacionais. Ideia favorável para a fisioterapeuta Graziela Jorge Polido. “Além da reabilitação, deve ser incluído o acolhimento, com momentos de lazer para a qualidade de vida dessas crianças”, ressalta a especialista em neurologia infantil.

## TIPOS DE AME

**Tipo 0:** É diagnosticada durante a gestação, tendo como principal característica a baixa movimentação fetal. Os bebês já nascem com fraqueza muscular e insuficiência respiratória grave.

**Tipo I:** Costuma apresentar início de sintomas entre 0 e 6 meses de vida. O bebê não é capaz de sentar-se sozinho. Corresponde a 60% de todos os casos de AME.

**Tipo II:** Os sintomas costumam aparecer entre 6 meses e 2 anos de vida. A criança não anda e costuma apresentar problemas respiratórios.

**Tipo III:** Os sintomas aparecem entre 18 meses de vida e a adolescência. A criança consegue manter-se em pé e caminhar, mas pode perder essa capacidade com o tempo.

**Tipo IV:** Costuma ser diagnosticada após os 35 anos de idade. Os pacientes apresentam lenta progressão de sintomas, e em uma pequena parcela a capacidade de deambulação é afetada (movimento de caminhar).

Uma vez diagnosticada, é importante que a pessoa com AME receba, além de acompanhamento médico, suporte de outros profissionais da saúde, que inclui nutricionistas, fisioterapeutas, fonoaudiólogos e terapeutas ocupacionais. A equipe interdisciplinar garante a melhor assistência e desenvolvimento dos pacientes.

Graziela acredita que o principal desafio no enfrentamento da AME está na falta de acessibilidade. “As barreiras são mais externas, porque há algum tempo não tínhamos tratamento. Hoje, já temos opções aprovadas no Brasil. O sucesso do tratamento vai depender de como o paciente está no início e por isso a necessidade de uma adequada reabilitação, a fim de termos adultos funcionais”, defende.

Para as mães que acabaram de receber o diagnóstico da AME em seus filhos, Aline Giuliane incentiva e acolhe a passarem por esse período delicado de incertezas. “Tenham coragem, busquem informação e saibam que agora estamos vivendo um tempo diferente, de esperança. É preciso confiar na medicina e seguir adiante”, finaliza.

## ENTENDA A AME

A Atrofia Muscular Espinhal é uma doença genética que afeta as células nervosas da medula espinhal que controlam os músculos, bem como outras células presentes em todo o corpo. É a maior causa genética de mortalidade infantil, com incidência aproximada de 1 em cada 10 mil nascidos vivos.

Neurologista do grupo de Doenças Neuromusculares/Miopatias do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HC-FMUSP), Rodrigo de Holanda, explica que se trata de uma mutação no gene de sobrevivência do neurônio motor 1 (SMN1), no cromossomo 5, que pode sofrer quebras no DNA e perder material genético.

O resultado dessa perda é a deleção de parte do gene SMN1, que resulta em deficiência na produção de uma proteína responsável pela sobrevivência e função dos neurônios motores e outras células do corpo. “Com isso, perde-se, de forma irreversível, os neurônios motores, o que compromete a pessoa em andar, falar, engolir em respirar”, esclarece o médico.