

» Entrevista | **HUGH MCMILLAN** | MÉDICO

O pesquisador canadense destaca a importância do diagnóstico precoce das doenças neuromusculares e comenta avanços da medicina

# Prevenção desde os primeiros dias de vida

» MARIA EDUARDA ANGELI\*

Divulgação/Faculdade de Medicina da Universidade de Ottawa

O diagnóstico precoce é fundamental para o tratamento bem-sucedido de muitas doenças, e pode ser a diferença entre uma vida mais saudável e complicações, que podem levar à morte. É o que prova a história de um menino canadense, que hoje tem dois anos de idade e sinais de desenvolvimento normal. Para ele, o cenário possivelmente seria muito diferente, não fosse a implementação de um programa piloto de triagem neonatal, em janeiro de 2020.

A Atrofia Muscular Espinhal (AME), geralmente observável entre os primeiros quatro e seis meses de vida do bebê, chega a fazer com que crianças não passem dos dois anos se não for tratada desde cedo, porque prejudica a força dos músculos e, portanto, da respiração. No menino em questão, foi detectada poucos dias após o nascimento, e mudou a trajetória da criança e de sua família para sempre.

Esse é um dos muitos casos vistos pelo Dr. Hugh McMillan, professor-associado de Neurologia e Neurocirurgia do Departamento de Pediatria do Hospital Infantil de Montreal e do Centro de Saúde da Universidade McGill, e líder em pesquisa clínica e translacional em neurologia pediátrica e medicina neuromuscular.

No Brasil, as doenças raras atingem 13 milhões de pessoas, segundo estima a Organização Mundial da Saúde (OMS). Para incentivar o diagnóstico precoce, há um ano, foi sancionada a lei que amplia o número de doenças que poderão ser diagnosticadas por meio de triagem neonatal no país — o famoso Teste do Pezinho —, passando de seis para 50. O novo teste está em vigor desde o dia 26 de maio. Na prática, porém, ainda existe muito a avançar no combate a esses quadros clínicos. Confira a entrevista:

**Quais são as principais doenças neuromusculares com que lidamos hoje?**

As doenças neuromusculares, em conjunto, podem ser definidas como doenças raras. Significa dizer que as vemos em menos de uma em cada 2 mil pessoas. Doenças raras são diagnosticadas com um pouco mais de frequência são a AME e a atrofia muscular tecidual.

**Como estão as pesquisas na área de doenças neuromusculares?**

Na última década, o foco das pesquisas tem visado que os pacientes sejam bem cuidados, que recebam a nutrição adequada, que sejam bem apoiados em termos de respiração, pois os músculos ficam fracos. O paciente não é capaz de respirar de forma tão eficaz, e isso é um fator que pode tirar a vida dessas pessoas. Também há muitas pesquisas em andamento com doenças raras para ajudar a encontrar tratamentos específicos para cada uma delas,



**Queremos ter o diagnóstico o mais rápido possível, e um dos desafios de muitas doenças neuromusculares é que os sintomas podem ser muito parecidos\***



**O Brasil passará a rastrear 50 doenças na triagem (neonatal), o que será fantástico. Acho que vai realmente estabelecer o país como líder\***

que podem ajudar as pessoas a serem mais fortes, a viver mais.

**Por que o diagnóstico precoce é importante?**

Queremos ter o diagnóstico o mais rápido possível, e um dos desafios de muitas doenças neuromusculares é que os sintomas podem ser muito parecidos. Alguns pacientes infantis podem ser um pouco mais lentos para se desenvolver, ou parecerem um pouco mais fracos do que alguns de seus colegas, ou talvez não tão bons em esportes — em crianças um pouco mais velhas. Então, quando há sintomas como esses, pode ser difícil para os profissionais de saúde dizerem “isso é uma doença neuromuscular”, em vez de “talvez seja apenas alguém que não gosta de esportes”. O diagnóstico precoce é particularmente importante para algumas doenças neuromusculares que são irreversíveis porque, uma vez que as pessoas estão perdendo nervos ou músculos, há uma capacidade limitada, para algumas dessas doenças, de regeneração ou melhoria. Em casos que há músculos envolvidos, é possível trabalhar para estendê-lo. Outros tecidos neuromusculares, como os nervos que saem da coluna, não podem crescer novamente depois que morrem.

**E se o tratamento for iniciado mais tarde?**

Uma coisa importante é que precisamos ter certeza do diagnóstico. Uma vez que sabemos disso, a questão é haver um tratamento que possamos oferecer. É melhor começar a terapia o mais rápido possível, porque será menos vantajoso se a doença tiver chance de progredir. É mais difícil ajudar alguém quando muito tempo já passou, e algumas doenças progridem muito rápido. A triagem neonatal é um ótimo exemplo. Com ela, principalmente para doenças que ocorrem cedo, podemos potencialmente fazer um diagnóstico antes que a pessoa comece a apresentar qualquer sintoma.

**Quanto tempo leva para fazer o diagnóstico na triagem neonatal?**

Geralmente, existem prazos diferentes em cada país. Falando sobre Ontário (Canadá), onde faz parte da criação do caminho e das diretrizes [da triagem neonatal], o objetivo da triagem para AME é, desde o momento em que o bebê nasce, identificar, trazê-lo para verificar novamente para confirmar o diagnóstico, aconselhar a família e começar a tratar. Isso é feito em 30 dias.

**Quantas doenças é possível diagnosticar na triagem?**

Depende muito da jurisdição. O Brasil passará a rastrear 50 doenças na triagem, o que será fantástico. Acho que vai realmente estabelecer o país como líder. Dependendo da região o número pode variar. No Canadá, por exemplo, o número de doenças nas triagens de recém-nascidos vai de 18 a 30.

**Como uma doença é incluída na triagem neonatal?**

Para a inclusão no painel de triagem, é muito importante que entendamos a doença. O objetivo é rastrear doenças graves que se apresentam na infância, então não seria ético ou correto rastrear uma doença leve ou que se desenvolve quando estamos na casa dos 60 anos. Não é disso que se trata a triagem neonatal. O teste deve ser confiável e o tratamento deve ser acessível às pessoas, porque há um ponto de vista ético. Não é certo examinar as pessoas em busca de doenças se não houver nada que possamos fazer. As doenças que incluímos na triagem no Canadá e também no Brasil atendem a esses critérios, e ajudarão as crianças a serem mais saudáveis e contribuirão mais para a sociedade.

**O Canadá é uma referência em triagem neonatal. Por quê?**

Acho que há muitas semelhanças entre o Canadá e o Brasil, como fortes sistemas de saúde pública. No Canadá, existem processos em vigor em que médicos e famílias podem se inscrever no programa de triagem neonatal para sugerir que uma doença seja adicionada ao painel. Ontário tem o conselho de triagem neonatal, que adota uma abordagem muito baseada em evidências ao tomar uma decisão sobre incluir ou não uma nova doença. É imperativo que eles sigam esses princípios básicos para garantir que seja uma vantagem tanto para a criança, e depois, para a sociedade. O sistema de saúde público pode analisar de forma abrangente não apenas as despesas associadas aos cuidados médicos, mas também as despesas relacionadas aos testes precoces e como um investimento maior nessa área poderia reduzir os custos com assistência médica posteriormente.

**Quais são os desafios que podemos enfrentar no Brasil em relação à triagem neonatal?**

Novamente, é um paralelo que o Canadá tem com o Brasil: temos áreas bastante isoladas geograficamente, onde é mais

difícil chegar, é mais difícil as pessoas saírem desses locais e buscarem atendimento. Eu ainda acredito que testar é uma vantagem para o paciente, porque se a gente conseguir diagnosticar, às vezes conseguem voltar para a comunidade deles para morar lá, com acompanhamento.

**Por que é tão importante diagnosticar esses tipos de doenças?**

Quando a triagem foi implementada inicialmente, a maioria dos países incluía apenas duas doenças: hipotireoidismo congênito e fenilcetonúria, que é quando o corpo não é capaz de quebrar um aminoácido específico. Se eles não forem reconhecidos precocemente e tratados, o bebê sofrerá um comprometimento cognitivo profundo e irreversível, mas se o tratamento for implementado precocemente, o bebê pode viver normalmente. Esse é um exemplo de mudança relativamente pequena: trata-se apenas de modificar a dieta ou inserir nela um suplemento, mas podemos mudar completamente a trajetória de vida dessa criança diagnosticando-a antes que os sintomas se desenvolvam e implementando a terapia. É muito importante que a saúde seja equitativa e que todos tenham acesso a esse diagnóstico precocemente. Não acho justo alguém que vive em uma província ou país não ser diagnosticado com a doença até que esteja realmente mal e, em um local diferente, alguém possa ser diagnosticado nos primeiros 25 dias de vida.

**Quais são os maiores desafios a enfrentar no combate a essas doenças?**

O combate não termina com a triagem. A triagem é o começo, é muito importante que o processo seja bem organizado. Uma vez que o paciente tenha sido diagnosticado, é importante que a família seja atendida rapidamente, que seja informada e aconselhada sobre os tratamentos que existem para essa doença específica e que seja confirmado por outros laboratórios. Precisamos ter cuidado para que não haja atrasos em nenhuma parte desse processo, porque a doença potencialmente estará progredindo.

**Do que a pesquisa nessa área precisa para continuar avançando?**

Precisamos sempre nos perguntar se estamos fazendo o trabalho mais eficiente possível, da maneira mais econômica. Sempre há maneiras de melhorar, de trabalhar mais rápido, mais barato, melhor. À medida que comecemos a desenvolver mais tratamentos, podemos ter uma oportunidade de continuar a expandir a triagem neonatal para outras enfermidades no futuro.

\* Estagiária sob a supervisão de Carlos Alexandre de Souza



**É muito importante que a saúde seja equitativa e que todos tenham acesso a esse diagnóstico precocemente\***