

Dr Genética



NEWS

7ª edição

Bem vindos! Dia 30 de agosto é o Dia Nacional de Conscientização sobre a Esclerose Múltipla. Você conhece alguém com essa condição? No Brasil, estima-se que existam 40.000 casos da doença, ela incide geralmente entre 20 e 40 anos de idade, sendo predominante entre as mulheres. Existem várias associações de apoio e pesquisas na área. Aprenda conosco e deixe sua opinião nas nossas redes sociais!

A vida com Esclerose Múltipla

É comum a confusão da Esclerose Múltipla (EM) com distúrbios na coluna, ou artropatias. Do ponto de vista patológico esclerose significa "cicatriz", e neste caso são múltiplas cicatrizes no sistema nervoso central (SNC) como consequência de inflamações na mielina. A mielina é a capa que recobre os nervos, como uma capa de borracha isolante de um fio elétrico, a destruição dela torna os impulsos nervosos mais lentos, e há consequente atraso na informação levada por eles, o que leva aos sintomas.

SINTOMAS

É um distúrbio bastante heterogêneo, os sintomas mais frequentes incluem perda ou turbidez visual em um dos lados do corpo, visão dupla, formigamento unilateral, dificuldade para andar, falta de equilíbrio e fadiga. Em geral, os episódios sintomáticos começam gradativamente e atingem um máximo em 2-4 semanas, depois melhoram, podendo até desaparecer. O que pode atrasar o diagnóstico, mas voltam com o tempo, podendo deixar sequelas. O avanço da EM é muito particular, não ocorre da mesma forma para diferentes pacientes. Pode trazer paralisia muscular, interferindo na caminhada, ou ainda na fala. Comprometimento cognitivo e variações emocionais como rir ou chorar em situações impróprias acometem alguns indivíduos. A depressão é comum e a memória pode ser levemente afetada. Além disso, os nervos que controlam os mecanismos da micção ou da defecação podem ser afetados, causando urgência em urinar (impetuosa e frequente), retenção de urina, constipação e, por vezes, incontinência urinária e fecal. Quanto mais cedo o diagnóstico for fechado e o tratamento iniciado, o aparecimento dos sintomas pode ser retardado ou impedido.



DIAGNÓSTICO

O diagnóstico é basicamente clínico, realizado por neurologista e complementado por exames, como ressonância magnética. Dentre os critérios diagnósticos estão: múltiplas lesões no SNC e ocorrência de pelo menos dois episódios de distúrbio neurológico em indivíduos de 10 a 59 anos.

Há uma grande dificuldade de diagnóstico, especialmente aos primeiros sintomas, pode-se levar anos e nesse tempo, os sintomas podem agravar. A EM é muito heterogênea, pode ser classificada em três tipos:

- 85% EM Remitente Recorrente (EMRR):** Recaídas imprevisíveis que podem ou não resultar em sequelas. (80% das pessoas com EMRR vão desenvolver EMSP)
- 5% EM Secundária Progressiva (EMSP):** Recaídas imprevisíveis e iniciais, eventualmente acompanhadas de aumento de incapacidade
- 10% EM Primária Progressiva (EMPP):** Aumento constante da incapacidade sem recaídas

Desde 2017 o laranja foi adotado por indivíduos e organizações em todo o mundo. Remete a aurora e o pôr-do-sol, o fogo que alimenta a vida. Representa a causa da EM por ser uma cor que desperta a espontaneidade, a imaginação, a vivacidade, características necessárias no dia a dia

AGOSTO LARANJA

SNC: constitui o encéfalo (cérebro, cerebelo e tronco encefálico) e medula espinhal. É a central de comando que coordena as atividades do corpo

Polimórficos: genes com variações de pares de bases individuais

Hereditária: herdada, transmitida de geração em geração; condição que vai se manifestar ao longo da vida

Fontes:
<https://youtu.be/6BPwpE4I0tA>
<http://www.abem.org.br/>

DICIONÁRIO DE GENÉTICA

FATORES DE RISCO

A EM não é contagiosa e é uma desordem multifatorial, ou seja, envolve tanto fatores genéticos como ambientais. Não é diretamente hereditária, embora a suscetibilidade genética desempenhe um papel fundamental. Há mais de 100 genes envolvidos na etiologia e progressão da doença, sendo a maioria polimórficos.

Além dos fatores genéticos, outros fatores podem influenciar, como a prevalência no sexo feminino (ação hormonal), dieta rica em sal e gorduras, tabagismo e a falta de exposição ao sol na primeira década de vida, por isso a prevalência da doença é maior quanto mais longe dos trópicos. Um fator adicional é a exposição a determinados vírus (herpes vírus, Epstein-Barr, retrovírus) no início da vida, que pode acionar o sistema imunológico para atacar os tecidos do corpo (reação autoimune), causando inflamação, que provoca lesão na bainha de mielina e nas fibras nervosas.



Tratamentos

Imunomoduladores: visam reduzir a atividade inflamatória e a agressão à mielina

Imunossupressores: reduzem a atividade ou eficiência do sistema imunológico

Pulsoterapia: (administração de altas doses de medicamentos por curtos períodos de tempo) com corticoides sintéticos: para o tratamento dos surtos

Novos medicamentos: anticorpos monoclonais

Neurorreabilitação: psicologia, neuropsicologia, fisioterapia, fonoaudiologia, neurovisão e terapia ocupacional

Interferons: para reduzir os surtos e estabilizar a doença

Não comprovados: Vitamina D → Há vários estudos com doses e resultados diferentes

Transplante autológico de células-tronco hematopoiéticas (TACT): é considerado um tratamento de exceção, indicado em apenas poucos casos, indicado para estabilizar a doença

Terapias complementares: para promover a harmonia física e espiritual → terapia, acupuntura, aromaterapia, pilates, ecoterapia, hidroterapia

TEORIAS QUE CAÍRAM POR TERRA

Muitas teorias sobre as causas da EM foram sugeridas ao longo dos anos. Aqui estão algumas teorias conhecidas que foram provadas incorretas nesse tempo.

- Associação com cinomose canina:** Alguns anos atrás, a cinomose canina – um vírus transmitido por cães – foi proposta como possível causa da EM, mas pesquisas já descartaram os animais domésticos de qualquer possível culpa.
- Alergias:** Não há evidência de que a EM seja desencadeada por uma reação a um alérgeno ambiental específico. Alergias são comuns na população em geral, logo podem ocorrer também em pessoas com esclerose múltipla.
- Exposição a metais pesados:** Embora a intoxicação com metais pesados, tais como mercúrio, chumbo ou de manganês possa causar danos ao sistema nervoso e produzir sintomas, tais como tremor e fraqueza, tanto o processo e os sintomas são diferentes do que ocorre na EM, logo, não há evidência de que a exposição a metais pesados provoca EM.
- Quedas:** O papel do trauma em causar a EM, ou em desencadear surtos subsequentes da doença tem sido alvo de controvérsia por muitos anos. No entanto, investigações tem demonstrado que não existe uma associação entre o trauma físico e início da doença ou a progressão da EM.
- Aspartame:** Nenhuma evidência científica apoia as reivindicações que o aspartame – um adoçante artificial usado em muitos refrigerantes dietéticos e outros alimentos – causa EM.

Bate papo com Dr Genética

Nossa entrevistada dessa edição é a **Bruna Rocha Silveira** (33 anos) Vice-presidente da AME (Amigos Múltiplos pela Esclerose). Publicitária, mestre em comunicação social (PUCRS), doutora em Educação (UFRGS), blogueira, mãe do Francisco, ama escrever e viajar



Dr Genética: Como surgiu a AME?

Bruna. A AME surgiu do sonho de uma pessoa com EM em tornar a vida de pessoas com o mesmo diagnóstico mais fácil. O Gustavo, nosso superintendente, foi quem criou a AME, com o intuito de levar informação de qualidade sobre EM e também para lutar por políticas públicas que ajudassem todas as pessoas com esse diagnóstico. Na AME acreditamos que informação é o melhor remédio, porque a pessoa bem informada sabe o que buscar, sabe se cuidar melhor. E a questão das políticas públicas é importante para que todas as pessoas tenham acesso a mesma qualidade de tratamento para enfrentar o dia a dia da doença.

Dr Genética: Como a equipe é composta?

Bruna. Atualmente nossa equipe tem jornalistas, designers, administradores, todos trabalhando em prol da causa. No nosso time temos 6 pessoas com diagnóstico de EM trabalhando para melhor informar e acolher as pessoas com EM também.

Dr Genética: Quais os principais canais de comunicação?

Bruna. Atuamos principalmente nas redes sociais. Temos publicações e interação diária no Facebook, Instagram, Twitter, Youtube e agora também estamos no LinkedIn, falando, principalmente das questões relacionadas a EM e o trabalho, tema que já rendeu pesquisas científicas que publicamos em periódicos internacionais. Também temos grupos de whatsapp, para que a rede de compartilhamento realmente funcione.

Dr Genética: Como é conviver com EM?

Bruna. Bem, eu tenho EM há 19 anos, e posso dizer apenas do meu ponto de vista e a partir da minha experiência. A EM, como qualquer doença, assusta. Principalmente porque as pessoas desconhecem o que é, tem muito preconceito e ela nos exige, muitas vezes, um ritmo de vida diferente do que tínhamos antes do diagnóstico. Isso quer dizer que ela nos exige muita adaptação, e isso pode ser mais ou menos difícil, dependendo de como cada pessoa encara essas mudanças, os tratamentos etc. Mas o cenário da EM também mudou muito nos últimos anos. Atualmente temos acesso a muitos tratamentos de qualidade e sabemos muito mais da doença do que há 10 anos. Fácil não é, mas também não é impossível de se adaptar a essa nova realidade.

Dr Genética: Muitas pessoas são motivadas pelas histórias reais e experiências positivas mostradas no canal "Qualidade vivida". Como é a buscar as histórias e ver os resultados?

Bruna. Sim, sabemos que muito mais do que saber da parte científica da doença, quando temos o diagnóstico, queremos mesmo é entender como outras pessoas com o mesmo diagnóstico convivem com essa questão. A gente sai do consultório com um diagnóstico, mas quer saber como que vai acordar no dia seguinte com esse diagnóstico. Se vai poder trabalhar, ter filhos, viajar, comer pão... é tanta dúvida que só outras pessoas que convivem podem nos ajudar a encontrar o nosso caminho individual. Muitas das histórias que mostramos na AME são da nossa equipe, e, felizmente, com o crescimento da AME, recebemos, diariamente, pessoas incríveis para contar suas histórias. Compartilhar as dores e experiências não faz com que nos curemos da doença, porque essa não tem cura, mas nos curamos da solidão, por sabermos que não estamos sós.

Dr Genética: Qual a maior dificuldade encontrada pela AME?

Bruna. A AME é uma Organização da Sociedade Civil, então manter o trabalho com qualidade, com uma equipe se dedicando integralmente à causa tem um custo que nem sempre conseguimos prover. Contamos com apoiadores, doadores individuais, mas manter as portas abertas e o trabalho funcionando é sempre um grande desafio.

Quer conhecer a AME?
Acesse a página e tenha acesso a vários conteúdos:

<https://amigosmultiplos.org.br>

Quer ver mais entrevistas?
No canal Qualidade Vivida você assistirá a reportagens com pessoas que convivem com a EM. Confira a entrevista com Fernando Fernandes, ex-BBB e atleta:

<https://youtu.be/3jln3x1QNzI>



Contato:

<https://www.facebook.com/drgenetica>

[@drgenetica](https://www.instagram.com/drgenetica)

drgenetica@uem.com.br

www.sites.uem.br/drgenetica

Nossos Colaboradores:

