

Doença de Batten é rara e pode provocar demência

A causa é um gene defeituoso, incapaz de produzir as proteínas necessárias para os neurônios, comprometendo todo desenvolvimento da criança

WLADMIR PAULINO
local@diariodepernambuco.com.br

Exclusivamente associada à velhice, a demência também pode aparecer em crianças. Esse é um dos quadros da Doença de Batten, também conhecida como CLN2, e um dos 14 tipos conhecidos de Lipofuscinose Neuronal Ceróide (CLN, sigla em inglês). É uma das doenças mais raras conhecidas, que tem acomete um a cada 200 mil nascidos vivos. A causa é um gene defeituoso, incapaz de produzir as proteínas necessárias. Sem elas, as células não funcionam corretamente e quadro pode começar a aparecer a partir de dois anos: epilepsia, cegueira e perda das funções motoras, além da já citada demência.

O drama para as famílias é que

a criança apresenta um desenvolvimento normal até começar a regredir. "É raro uma criança apresentar um quadro demencial, mas pode acontecer. Ela começa a não reconhecer mais os pais, cai com frequência, apresenta problemas na linguagem e convulsões. Pode-se dizer que a criança vai ficando mais 'bobinha'", explica o neuropediatra do Hospital das Clínicas de Pernambuco, Lucas Alves.

Medicamento utilizado para retardar o avanço da doença é o Brineura, caixa custa entre R\$ 130 e 150 mil

O diagnóstico normalmente é tardio, pois os primeiros sintomas induzem a outros problemas, como epilepsia ou algum distúrbio fonológico. Até se chegar ao resultado definitivo muito tempo se perde. E nesse caso, um tempo que não volta, pois os danos cerebrais são irreversíveis, como acontecem com doenças pro-



Lucas Alves explica que a doença provoca atrofia no cérebro, com diversas consequências

gressivas e degenerativas. "O cérebro vai atrofiando e pode levar à cegueira, retardo mental e alterar toda coordenação e equilíbrio, levando o paciente a não conseguir mais andar", explica Lucas.

A investigação é feita através de um exame com uma gota de sangue, com a mesma técnica do teste do pezinho. O laboratório que faz a análise fica em Porto Alegre, no Rio Grande do Sul. "Em três ou quatro semanas o resultado é conhecido", aponta o neuropediatra.

Filhos de casal em que tanto o pai como a mãe carregam essas alterações têm 25% de chance de desenvolver a CLN2. Há, ainda, 50% de chances de a criança herdar o gene anor-

mal apenas de um progenitor.

MEDICAMENTO

O trabalho da medicina é desacelerar o processo degenerativo, mas a ferramenta principal é praticamente inacessível. O medicamento é o Brineura, cuja caixa com duas ampolas custa entre R\$ 130 e 150 mil. sua administração é feita diretamente no cérebro através de um cateter a cada 15 dias. "Esse medicamento, já se mostrou capaz de desacelerar a doença, entretanto não é um tratamento de cura, apenas permite uma progressão lenta da doença", explica o neuropediatra Alexandre Fernandes, que atende crianças no Rio de Janeiro.



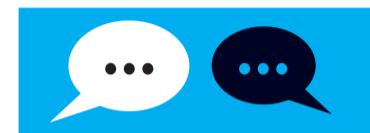
Família convive com Doença de Batten há sete anos

Fundação Altino Ventura para aulas de Braille. A fisioterapia é no hospital Maria Lucinda, mas estamos tentando trazer para Arcoverde", diz a mãe, que relata, em alguns momentos ter sido necessário viajar duas vezes para a capital. Petrolândia

fica a 404 km do Recife. A redução da capacidade visual é o que mais chama a atenção. Stefany já lê em Braille. "Adrian esquece as coisas, ele sabia escrever o nome e agora não sabe mais. Ayslã consegue ler, mas com as letras ampliadas".

Sinais e sintomas

Os primeiros sintomas da CLN2 são o atraso da linguagem e as crises epilépticas seguidas por perda de habilidades motoras e cognitivas já adquiridas. Contudo, há sintomas específicos de acordo com cada faixa etária:



Entre 1 e 4 anos: a principal manifestação inicial é o atraso na linguagem. No entanto, a epilepsia e a regressão neurológica também fazem parte.



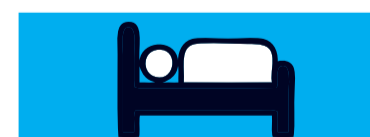
Entre 3 e 5 anos: há piora da regressão neurológica, da epilepsia (que torna-se refratária) e também há ataxia e distonia (contrações musculares involuntárias, que podem provocar movimentos e posturas anormais do corpo ou de um segmento dele).



Entre 5 e 6 anos: a criança pode parar de falar, de andar e inicia o uso de cadeira de rodas.



Entre 7 e 8 anos: fica mais evidente o quadro de demência, espasticidade (alteração no tônus muscular) e perda da visão.



Entre 8 e 12 anos: a criança pode já estar acamada, com perda de visão e epilepsia refratária.

■ Em alguns casos, os sinais clínicos são sutis, com mudança da personalidade, de comportamento e aprendizagem lenta.

Três irmãos da mesma família têm a doença

A vida da família de Rosilda Maria da Silva, 37 anos, mudou completamente há sete anos, quando sua filha mais velha, Stefany, hoje com 14, começou a apresentar os primeiros sintomas da Doença de Batten. As crises convulsivas a levaram ao Imip (Instituto Materno Infantil de Pernambuco), onde o neuropediatra Lucas Alves solicitou o exame para a Lipofuscinose - como a enfermidade também é conhecida.

O diagnóstico positivo levou os outros dois irmãos, Adrian e Ayslã à mesma investigação quando os sinais chegaram aos

seis e oito anos, respectivamente. Com o resultado positivo para os três, Rosilda, que trabalhava como vendedora autônoma; e seu marido, precisaram dedicar-se integralmente às crianças. Essa nova rotina inclui, além dos cuidados e exercícios que precisam ser feitos em casa, uma série de idas e vindas ao Recife, onde eles fazem exames e sessões de terapia para retardar ao máximo o avanço da doença e adaptarem-se à nova realidade.

"A cada três meses nós vamos ao Imip para a consulta com o neurologista. Com o oftalmologista eles vão a cada 15 dias na