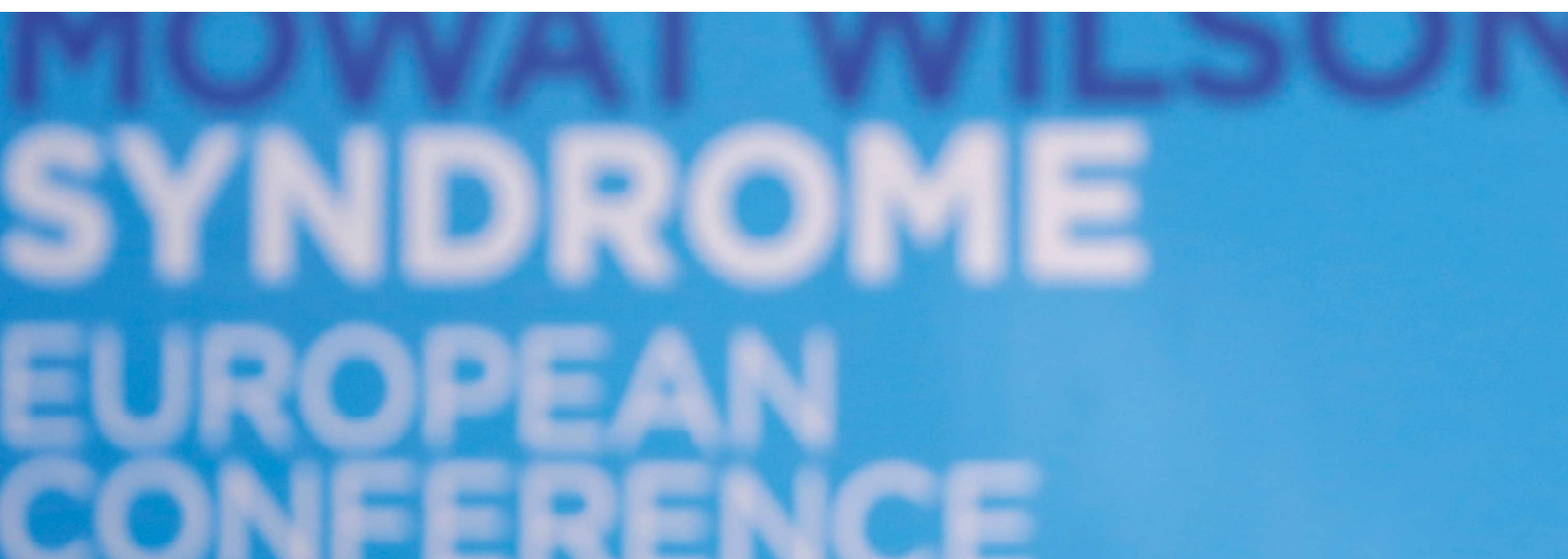


SÍNDROME DE MOWAT-WILSON MÉDICOS QUE DESCOBRIRAM E DÃO NOME A DOENÇA GENÉTICA ESTIVERAM EM PORTUGAL



A 22 e 23 de junho, o Centro Cultural de Cascais foi palco da primeira conferência europeia sobre a síndrome de Mowat-Wilson (MWS), uma doença genética rara, causada por mutações no gene ZEB2 localizado no cromossoma 2q21-q23. O evento, organizado pela Associação Portuguesa de MWS, juntou aproximadamente 150 pessoas – entre as quais especialistas, médicos, investigadores, terapeutas, enfermeiros e famílias afetadas por esta patologia – e trouxe a Portugal os dois médicos australianos que identificaram a mutação genética, descobriram e “batizaram” a doença: David Mowat e Meredith Wilson.

Os médicos geneticistas que, em 1998, descobriram a MWS – David Mowat e Meredith Wilson – deslocaram-se da Austrália até Portugal para falar sobre algumas das descobertas que têm sido feitas, ao longo dos anos, pela comunidade científica em torno desta patologia, no âmbito da 1.ª Conferência Europeia sobre MWS, que decorreu a 22 e 23 de junho, em Cascais.

A síndrome de Mowat-Wilson é uma doença genética causada por mutações no gene ZEB2 localizado no cromossoma 2q21-q23, para a qual não existe cura, mas que tem sido alvo de crescente atenção. Embora seja uma doença sem cura, os médicos australianos destacaram a importância do diagnóstico precoce e do acompanhamento multidisciplinar destes doentes, considerando que o mesmo é fundamental para ajudar as famílias a lidar com as várias dificuldades diárias.

Note-se que os indivíduos portadores de MWS manifestam diversas alterações genéticas, sendo as mais comuns, o atraso do desenvolvimento físico e cognitivo, epilepsia e diversas alterações a nível cardíaco e geniturinário, tornando-os totalmente de-

pendentes de terceiros, “logo, quanto mais informadas e acompanhadas estiverem as famílias, melhor”.

Os problemas cardíacos afetam entre 50% a 60% dos indivíduos, nomeadamente o defeito do septo atrial, o defeito do septo ventricular, a estenose pulmonar e aórtica, entre outros. Já os problemas de cariz geniturinário estão presentes em cerca de 50% dos doentes.

A questão do sono foi outro dos temas em destaque neste encontro. As perturbações de sono são bastante comuns em pessoas com deficiência intelectual e podem ter um impacto muito negativo, quer nos doentes quer nos familiares ou cuidadores.

“O sono é muito importante, todos nós precisamos de um bom ciclo de sono, e isso poderá ter um grande impacto na qualidade de vida”, afirmou David Mowat.

Outro dos aspetos a destacar é a prevalência da epilepsia, que afeta cerca de 75% dos doentes, manifestando-se habitualmente entre os 1 e os 5 anos.

De salientar, ainda, que existem entre 10 a 15 crianças diagnosticadas com esta doença rara, em Portugal, embora os especialistas acreditem que a taxa de subdiagnóstico é bastante significativa.



MOWAT WILSON SYNDROME

EUROPEAN CONFERENCE

DAVID MOWAT E MEREDITH WILSON TORNAR O DIAGNÓSTICO CADA VEZ MAIS PRECOCE É IMPERATIVO NA MWS

Numa entrevista exclusiva ao *Jornal Médico*, os dois médicos geneticistas australianos que descobriram a MWS em 1998, David Mowat e Meredith Wilson, destacaram os principais desafios para quem vive com esta doença e para quem trata destes doentes. Ambos os especialistas colocaram a tónica na necessidade de tornar o diagnóstico cada vez mais precoce.



JORNAL MÉDICO (JM) | Quais são os principais desafios da síndrome de Mowat-Wilson, nomeadamente para as famílias e para a Medicina?

David Mowat (DM) | Para as famílias, os desafios passam por lidar com as limitações dos doentes ao nível da deficiência intelectual, bem como dos consequentes problemas de saúde que acabam por ter um impacto bastante significativo na vida dos doentes. Por outro lado, o principal desafio está no diagnóstico. Tratando-se de uma condição rara, a síndrome de Mowat-Wilson (MWS) pode não ser diagnosticada facilmente. A maioria das famílias queixa-se disso mesmo... Muitas vezes, o diagnóstico demora mais de um ano a ser feito e até as famílias saberem aquilo que se passa realmente, enfrentam um enorme sentimento de impotência.

JM | Durante a apresentação no âmbito da 1.ª Conferência Europeia sobre MWS referiram

que existem dificuldades ao nível do diagnóstico. Quais são?

Meredith Wilson (MW) | A MWS não é uma condição facilmente reconhecida. A maioria dos médicos nunca observou um paciente com esta condição, até mesmo pediatras especialistas. Geralmente, os únicos locais que reconhecem rapidamente esta síndrome são os serviços especializados em Genética. Desta forma, acho que um dos principais desafios para as famílias é exatamente esse, a sensação de que estão sozinhas, de que ninguém as compreende...

JM | Qual a importância desta Conferência para quem vive com MWS e para quem trata destes doentes?

DM | O valor de uma reunião ou de um encontro como este é que os familiares percebem que existem outras famílias que também têm filhos com a mesma condição. Por sua vez, este sentimento de

O principal desafio das famílias está no diagnóstico, que muitas vezes demora mais de um ano a ser feito



“partilha” entre as famílias acaba por transmitir um sentimento de reconforto, fazendo-as sentir que não estão sozinhas. É através destes encontros que as famílias podem partilhar experiências entre si e adquirir mais conhecimento sobre a doença com a qual lidam todos os dias.

JM | Quais são as principais consequências da síndrome de Mowat-Wilson?

MW | Acho que a principal consequência é a deficiência intelectual, na medida em que o doente é totalmente dependente dos pais ou dos seus “cuidadores” para o resto da vida.

DM | Existe também a questão da linguagem... Estes doentes não usam palavras e apresentam grandes limitações ao nível da linguagem. A mobilidade também é um grande problema, alguns não andam. Alguns podem, eventualmente, não conseguir andar até chegarem à adolescência. Nestes casos, os doentes precisam de supervisão e cuidados constantes.

JM | No futuro, com o avanço da Medicina, acreditam que estes doentes poderão tornar-se mais independentes?

DM | Neste momento, acho que é muito pouco provável. Não consigo imaginar que isso possa vir a acontecer. No futuro, talvez seja possível melhorar

As famílias precisam de ser fortes e trabalhar todos os dias para superar este enorme desafio. Além disso, acho que é fundamental criar mais infraestruturas de apoio para as famílias, pois só assim estas vão sentir que não estão sozinhas

em alguns aspetos, mas não em tudo. Penso que a epilepsia é algo que pode vir a ser melhorado, acredito que se o paciente for intervenido cedo, o impacto da epilepsia poderá ser muito menor.

MW | O avanço da Medicina pode trazer melhorias, tal como o David disse ao nível de epilepsia, com uma evolução da terapêutica. É importante sublinhar que há aspetos/sintomas que podem certamente ser corrigidos e melhorados, no entanto há outros que não poderão ser alterados.

JM | Em relação à qualidade de vida dos doentes, que tal como sabemos é muito limitada, o que pode ser feito para melhorá-la?

MW | Acho que a qualidade de vida é um conceito muito complicado. Talvez seja necessário que a sociedade perceba que é preciso ajudar as famílias que sofrem com este tipo de doenças raras, é preciso que percebam que este é um problema de todos. As pessoas que vivem e convivem diariamente com a MWS precisam de ter muita força, constantemente, para lidar com toda a carga que a doença acarreta. As famílias precisam de ser fortes e trabalhar todos os dias para superar este enorme desafio. Além disso, acho que é fundamental criar mais infraestruturas de apoio para as famílias, pois só assim estas vão sentir que não estão sozinhas.