

# PESS(O KEVIN)A

## UMA NOVA VIDA COM A DOENÇA DE POMPE

O incidente durante uma corrida que aconteceu quando Kevin tinha 38 anos foi simplesmente o catalisador que o impulsionaria para um caminho longo, e por vezes complicado, rumo ao diagnóstico. Depois de regressar das férias, Kevin procurou o seu médico de clínica geral, que o encaminhou para um podólogo. Quando se tornou claro que o problema não estava apenas nos pés, Kevin consultou um fisioterapeuta. Posteriormente, consultou vários outros especialistas; inicialmente suspeitaram que Kevin sofria de atrofia muscular espinal (AME), mais tarde (incorretamente) foi-lhe diagnosticada distrofia muscular de cintura (limb-girdle muscular dystrophy, LGMD).

“Todo o processo foi muito lento – consultei tantos médicos diferentes e demorava meses até ter o resultado dos exames”, afirma Kevin. Frustrado com a falta de progressos, Kevin começou a pesquisar os seus sintomas online. “Quanto mais lia, mais parecia que tinha doença de Pompe”.

Depois de discutir o que descobriu com os médicos, foi pedida uma biopsia muscular, que posteriormente confirmou as suspeitas de Kevin. Quase dez anos depois das férias na praia, Kevin recebeu finalmente um diagnóstico de doença de Pompe de início tardio.

*“Fiquei contente por ter descoberto finalmente o que era e começar a partir daí”.*

NA PRIMEIRA

# PESS(KEVIN)A

## [ RECURSOS ]



### IPA

IPA secretariat c/o Spierziekten Nederland,  
Luitenant Generaal van Heutszlaan 6,  
3743 JN Baarn, Países Baixos  
**Telefone: +31(35)5480480**  
**E-mail: info@worldpompe.org**

Este folheto foi fornecido pela Sanofi Genzyme para melhorar a percepção sobre a doença de Pompe. Gostaríamos de agradecer ao Ben por participar na entrevista e ao Allan Muir da AGSD-UK (Association for Glycogen Storage Disease - UK [Associação de doenças de armazenamento de glicogénio – Reino Unido]) pelo seu contributo.

Sanofi- Produtos Farmacêuticos, Lda  
Empreendimento Lagoas Park, Edifício 7- 3º Piso  
2740-244 Porto Salvo  
Portugal

Data de preparação: Novembro de 2015 | GZPT.PD.16.06.0076



SANOFI GENZYME 



NA PRIMEIRA

# PESS (KEVIN) A

A MINHA VIAGEM COM A DOENÇA DE POMPE



SANOFI GENZYME 

# KEVIN

É UM HOMEM DE FAMÍLIA DEDICADO COM CERCA DE 50 ANOS DO SUL DE BUCKINGHAMSHIRE. DEPOIS DE TER DESCOBERTO QUE TINHA A DOENÇA DE POMPE NO INÍCIO DE 2008, KEVIN TEM LUTADO PARA TER UMA VIDA NORMAL, CONTINUANDO A TRABALHAR A TEMPO INTEIRO, FAZENDO EXERCÍCIO FÍSICO REGULARMENTE E DESEMPENHANDO UM PAPEL ATIVO NA VIDA DOS SEUS DOIS FILHOS ADOLESCENTES.

O momento que impulsionou Kevin a procurar um médico aconteceu quando estava de férias com a família há alguns anos. Ele lembra: “Tinha acordado cedo uma manhã para ir correr ao longo da praia perto do sítio onde estávamos. Quando estava a tentar correr, caí e não conseguia levantar-me”.

Olhando para trás, o que podia ter sido um acontecimento único na altura era na realidade uma acumulação de outros pequenos incidentes ao longo de uma vida inteira.

Pensado bem, Kevin lembra-se das dificuldades que sentia ao caminhar quando era pequeno, de arrastar os pés e andar sempre a tropeçar. Nas aulas de ginástica, ele nunca conseguia fazer flexões em barra fixa ou abdominais pois os músculos dos ombros e abdominais eram demasiado fracos. Na fala, Kevin diz que se “desenvolveu tardiamente”, mal conseguia falar quando entrou para a escola.

“É algo que está no nosso subconsciente – é sabermos sempre que algo está ligeiramente errado, mesmo desde pequeno”.



# UMA SENSACÃO DE NORMALIDADE

“Não deixe que a doença de Pompe tome conta da sua vida. Não pense demasiado no assunto — é preciso atingir um equilíbrio”.

Desde o seu diagnóstico, Kevin tem tentado ter uma vida tão normal quanto possível. Continua a trabalhar a tempo inteiro como designer e desempenha um papel ativo na vida dos seus dois filhos adolescentes, que felizmente não foram afetados pela doença de Pompe.

Kevin explica: “Felizmente, a minha condição não é muito má — tenho um passo ligeiramente exagerado, mas ainda consigo fazer a maior parte das coisas e se me vissem num bar ou noutro lugar, não pensariam duas vezes. Só quando me vêm tentar levantar quando estou numa posição baixa é que as pessoas percebem: ‘Ah, ele tem problemas nas costas ou alguma lesão’”.

Cuidadoso em evitar qualquer lesão ou dano muscular, Kevin teve de fazer alguns ajustes na sua vida diária. Faz questão de pedir ajuda para determinadas tarefas tais como levantar coisas do chão ou transportar objetos pesados. Quando sai, Kevin sabe que o seu dístico azul é extremamente útil para o ajudar a entrar ou a sair de carro sem esforçar os músculos principais.

Ao caminhar, está atento a “curvas e pequenas depressões que o possam apanhar inesperadamente e fazê-lo tropeçar”. Em restaurantes ou transportes públicos, Kevin usa os assentos com suportes para as mãos ou laterais, para poder erguer-se facilmente sem pedir ajuda.

Fez ajustes em casa incluindo comprar cadeiras e sofás firmes, onde seja mais fácil sentar-se e levantar-se. Kevin brinca: “No geral, a minha mulher acha que eu devo levar a minha vida normal”.

*“Fiquei contente por ter descoberto finalmente o que era e começar a partir daí”.*



# PESS(KEVIN)A

## AJUDAR-SE A SI PRÓPRIO A SENTIR-SE MELHOR

KEVIN PARTILHA ALGUMAS SUGESTÕES QUE FUNCIONARAM PARA ELE

Kevin acredita firmemente que sentir-se melhor consigo próprio e com a sua condição se resume a uma combinação de diferentes fatores. Ele diz: “Existem coisas diferentes que pode fazer para ajudar a melhorar a sua vida com Pompe”.

### Fazer exercício regularmente dentro dos seus limites

O exercício sempre foi uma parte importante da minha vida e isso não mudou desde o diagnóstico. Apenas tive de adaptar a minha rotina. Normalmente, faço exercício 2 a 3 vezes por semana. Às vezes, vou ao ginásio, outras limito-me a caminhar à volta do lago perto da minha casa.

Uso uma máquina de vibração oscilatória para fazer o treino de plataforma vibratória (WBV)\* dia sim, dia não, o que ajuda a tonificar os músculos. Faço alongamentos todas as noites, o que faz uma diferença na maneira como me sinto e faço uma massagem mensal com um terapeuta desportivo.

O meu conselho é: trabalhe sempre dentro dos seus limites e crie uma rotina de exercícios muito lentamente. O seu fisioterapeuta poderá dar-lhe bons conselhos.

### Fazer alterações na dieta

Às vezes tenho dificuldades em engolir, por isso, tentei fazer pequenas alterações à minha dieta, tais como, evitar alimentos que possam ser secos. For exemplo, como sempre as pernas do frango em vez do peito, pois são menos secas. Quando vou um restaurante indiano, opto pelo arroz de cogumelos em vez do arroz pilaf.

Também tento evitar alimentos com amido à noite, tais como, batatas. Não existe qualquer prova médica disto – mas parece resultar para mim e faz-me sentir melhor de manhã. Normalmente tento comer proteínas ao jantar. Também bebo uma bebida de proteína antes de ir dormir, o que é uma ajuda para os músculos no dia seguinte.

### Cativar as pessoas

Tenho a mesma fisioterapeuta há cerca de 14 anos. Ela está comigo desde o início e tem seguido o meu progresso. É tão diferente de consultar um fisioterapeuta do SNS no hospital a cada seis meses quando faço um check-up – não tem a frequência necessária para ter um verdadeiro impacto. Se possível, tente cativar as pessoas que se interessam por si e pela sua condição.

### Descobrir o máximo possível sobre a Pompe

Conhecimento é poder – ajudou-me reconhecer os meus sintomas como doença de Pompe e conduziu ao meu diagnóstico. Aprenda o máximo possível sobre a doença contactando outros doentes online, falando com peritos em conferências, etc. Para mim, a rede GaSD<sup>1</sup> e a AGSD-UK (Associação Nacional de Doentes do Reino Unido) são realmente úteis. Falar com outras pessoas pode ajudá-lo a descobrir novas formas de lidar com a sua condição e ajudá-lo a preparar o que pode acontecer no futuro.

\*O treino de plataforma vibratória (Whole Body Vibration, WBV) envolve manter várias posições (agachamentos e flexões) durante 1 a 2 minutos de cada vez numa plataforma vibratória. Cada sessão dura 15 minutos.

<sup>1</sup>A rede GSD é uma forma para as pessoas que vivem com doenças de armazenamento do glicogénio entrarem em contacto através de um sistema de lista de mailing de endereços de e-mail. Existem aproximadamente 500 pessoas registadas na rede GSD em todo o mundo. Visite [www.agsd.org.uk](http://www.agsd.org.uk) para mais informações.