

## Viver com a doença de von Willebrand tipo 3

### *Living with von Willebrand disease type 3*

Ana Rita Tavares

ARTIGO OPINIÃO | OPINION ARTICLE

**1977**

Um jovem casal encaminhou-se para o Hospital de Aveiro para ter um bebé. O trabalho de parto demorou, mas finalmente ao fim de um dia e meio a mãe teve, por parto normal, uma menina. Correu tudo bem com a mãe e com a bebé.

**1978**

Quando a bebé tinha um ano magoou-se na gengiva e começou a sangrar. Como a hemorragia nunca mais parava, os seus pais decidiram levá-la a um pediatra... a vários pediatras. Surpreendidos com o caso chegaram a especular a possibilidade de leucemia. Foi finalmente, depois de uma semana a sangrar, encaminhada para o Hospital Pediátrico de Coimbra. Já tinha os valores de hemoglobina baixos devido à quantidade de sangue que já tinha perdido durante tantos dias... e depois de vários exames diagnosticaram-lhe a doença de von Willebrand tipo 3 (DVW3). Seguidamente foi encaminhada para o Hospital dos Covões, a 100Km da residência, para ser acompanhada pela equipa de hematologia. Para avaliar melhor a doença fizeram um estudo à família direta (pais e avós) e confirmaram que tanto o lado materno, como paterno eram portadores do distúrbio sem grandes manifestações.

Estes jovens pais souberam que iriam ter outro bebé e foram a uma consulta privada de ginecologia, em que lhes foi colocada logo a possibilidade de não deixar evoluir a gravidez, devido ao diagnóstico da primeira filha de um distúrbio hemorrágico raro e ainda pouco conhecido na classe médica.

**1979**

Felizmente, para Ana, os pais decidiram ter o bebé.

Quando Ana nasceu já previam que, tal como a irmã mais velha teria a DVW e tal suspeita confirmou-se.

Com a mudança de residência dos pais, Ana foi encaminhada para o Hospital Geral de Santo António (HGSA) no Porto, que ficava mais próximo (a 50Km).

A equipa médica de hematologia dirigida pelo Dr. Benvindo Justiça, do HGSA, fez diversos exames a Ana aos 3 meses de vida e diagnosticaram-lhe DVW3.

A família direta (irmã, pais, avós, bisavós) submeteu-se novamente a estudos para confirmar o diagnóstico das irmãs e verificar o padrão hereditário familiar.

Só Ana e a irmã é que tinham DVW3.

No caso destas duas irmãs a diferenciação do tipo 3 da DVW foi evidente, uma vez que os níveis de fator de von Willebrand (FVW) eram muito baixos, quase indetetáveis, os níveis de FVIII também eram baixos.

Os pais eram portadores da doença mas não tinham manifestações hemorrágicas relevantes, e os níveis de FVW não eram baixos. Os avós e bisavós tinham valores ligeiramente mais baixos que o normal, e as manifestações hemorrágicas também eram ligeiras, mas existia histórico de hemorragias das mucosas no bisavô e trisavô maternos.

Passaram a ser seguidas pelo Dr. Manuel Campos no HGSA, e todas as equipas: médica, enfermagem, técnica, psicossocial, auxiliar conheciam as irmãs!!! O que ajudava a ter algum conforto quando a meio da noite tinham que se deslocar ao HGSA e sabiam que tinham o apoio de pessoas conhecidas e conhecedoras do seu caso...

### 1980s

Depois de confirmado o diagnóstico e sabendo que as duas filhas tinham uma doença hemorrágica rara e grave, os pais tentaram protegê-las dos potenciais riscos físicos e emocionais.

Não existia muito conhecimento deste distúrbio e ainda estava muito associado a hemofilia... e para a população geral relacionado com transfusões de sangue... contaminação com vírus HIV, hepatite... Como o desconhecimento muitas vezes gera discriminação, os pais não expuseram muito as filhas à sociedade como portadoras desta doença hemorrágica. No entanto, os professores estavam alertados e os pais tinham sempre um controlo apertado do que se passava na escola, e qualquer situação anormal de hemorragia era-lhes imediatamente comunicada.

Começaram cedo a ter aulas de natação e música. Evitavam desportos e atividades que poderiam originar hemorragias.

Apesar da Ana e a irmã terem o mesmo tipo de distúrbio von Willebrand (tipo 3) o corpo é diferente e desde cedo tiveram manifestações hemorrágicas iguais e outras distintas.

Ambas ficavam facilmente com hematomas. Sangravam com alguma frequência do nariz, gengivas, garganta demorando, por vezes, muito tempo a parar, sendo necessário administrar oral ou localmente ácido  $\Sigma$ -aminocapróico (epsicapron) e fazer tamponamento com spongostan.

Ana teve uma hemartrose no tornozelo esquerdo aos 5 anos e a irmã teve um episódio de lesão articular (anca), e muscular (pescoço) também na infância, devido a gestos mais repetidos e agressivos para quem sofre desta doença (brincadeiras diárias com corda, arco...).

Nesta altura os conhecimentos da doença ainda eram escassos e os tratamentos

limitados, e qualquer situação de lesão hemorrágica mais grave, impunha que se deslocassem ao serviço de hematologia do HGSA, no Porto, e era administrado crioprecipitado, chegando mesmo a ser necessário “transfusão de sangue”.

Os tratamentos dentários eram efetuados no Serviço de Estomatologia do HGSA, por médicos conhecedores do distúrbio, e vigiados pelos hematologistas para prevenir ou parar qualquer hemorragia iminente.

### 1986

A irmã de Ana aos 9 anos tinha melenas e consequentemente tinha anemia. Por endoscopia descobriram que tinha um pólipio no duodeno que devido à DVW sangrava mais que o normal. Este estado criava uma grande ansiedade e preocupação aos seus pais. Quando as fezes da sua irmã “eram escuras” era sinal que estava com hemorragia e precisava de se deslocar ao Porto para efetuar o tratamento com crioprecipitado no HGSA.

Durante anos a situação manteve-se, uma vez que os gastroenterologistas tinham receio de efetuar uma cirurgia. Felizmente, passados oito anos, uma médica (Dra. Isabel Pedroto) assumiu o risco, e através de uma técnica inovadora, na altura, removeu eficazmente o pólipio, e o estado físico da irmã de Ana melhorou significativamente.

### 1989

Ana e a irmã, acompanhadas na consulta de pediatria do HGSA, foram vacinadas contra a hepatite B (com três doses Engerix B de 10mg administradas respetivamente em Março, Abril e Setembro).

### 1990/1993

Uma fase nova começou para as irmãs na puberdade... Ambas foram menarcas aos 13 anos! Começaram a ter ciclos menstruais e como seria de esperar eram abundantes e duravam mais tempo que o “normal”.

Felizmente nunca tiveram hemorragia grave que obrigasse a fazer tratamento com ácido aminocapróico ou a receber transfusão de sangue. No entanto, o cansaço estava presente e as anemias também. Mais tarde, com a contraceção oral, as perdas hemorrágicas mensais reduziram bastante e os seus níveis de hemoglobina subiram, tal como a energia!

#### **1994**

No dia anterior a fazer 15 anos, Ana foi para o Hospital pois tinha hematúria e não sabia a causa. No HGSA verificou-se que tinha cálculos renais e que a deslocação destes no trato urinário provocava a hemorragia. Foi o seu primeiro episódio de cólica renal... Como nestes casos não se podem administrar concentrados de fator, pois podem-se formar coágulos no trato urinário e piorar a situação clínica... Ana ficou em observação, com soro e bebeu muita água durante noite conseguindo ter alta de manhã! Ana festejou o seu aniversário em casa e feliz!

Ana não expunha verbalmente o seu distúrbio hemorrágico com as amigas, mas perante os diversos hematomas que tinha facilmente, estas questionavam e Ana explicava simplesmente que “sangrava mais facilmente”. Nunca desenvolveu muito com as amigas de infância o seu distúrbio hemorrágico.

Nesta fase Ana estava protegida e segura pela facilidade de contactar rapidamente os pais ou irmã numa situação hemorrágica mais grave. Ser “diferente” dos outros era motivo para discriminação em qualquer situação de desentendimento adolescente... por isso Ana nunca evidenciou a sua doença perante decisões que tomava, como não ir na viagem de finalistas de liceu para Espanha, não ir de férias para o Algarve com os amigos...

Os pais de Ana tentavam gerir com as filhas da melhor maneira as necessidades

de adolescência e as limitações inerentes ao seu distúrbio. Passaram períodos das férias de verão sozinhas com os amigos numa praia (perto da residência e do Porto salvaguardando a rapidez de atuação perante uma urgência médica), mas tinham sempre consigo um cartão com identificação da DVW e contactos médicos.

#### **1995**

Como qualquer jovem, Ana gostava de praticar desporto, mas sempre com cuidado a triplicar. Numas férias a jogar voleibol com os amigos Ana ficou com a articulação do cotovelo direito inchada e com os movimentos limitados. Pensou que passava, que era um “mau jeito”, e só no dia seguinte é que ligou para a mãe, para a levar ao HGSA. Rapidamente Ana chegou ao serviço de urgência do HGSA e contactaram o seu hematologista. Infelizmente apesar de o ortopedista estar informado da doença e estarem a aguardar o hematologista, este impôs que teria de remover o sangue que estava na articulação. Perante o “atestado de ignorância” que este passou à mãe de Ana, esta sentiu-se impotente. Quando, o Dr. Manuel Campos chegou, o ortopedista ainda estava com a agulha espetada no cotovelo e já tinha tirado duas seringas de “sangue”. O hematologista indignado com o procedimento clínico ordenou que parasse e foi imediatamente encaminhada para hematologia para efetuar tratamento com fator.

Depois de uma conversa importante com o Dr. Manuel Campos a partir desse dia ninguém mais teve um procedimento clínico com Ana sem esta ou a mãe autorizar e nunca mais se sentiram intimidadas perante a ignorância de alguns médicos desconhecedores da DVW.

A hemartrose que Ana ganhou no cotovelo direito vai ser sua “companheira para a vida”!

Ao longo dos anos foi aprendendo a

proteger esta articulação de recidivas, mas não é fácil, pois o movimento mais simples e imprevisível provoca hemorragia na articulação e novamente dores e limitação do movimento. Esta situação condicionou várias opções na vida de Ana, incluindo escolher disciplinas em que tivesse de escrever menos, não praticar educação física na escola, escolher estudar numa faculdade na cidade do Porto, para estar perto do “seu Hospital”. Sempre que começava a sentir limitação na articulação tinha que se dirigir rapidamente para o HGSA para lhe ser administrado concentrado Haemate P®.

Começaram a ter este concentrado em casa, para o tratamento ser logo administrado e não ter de se deslocar sempre ao HGSA no Porto.

No entanto, como a administração do Haemate P® é endovenosa, Ana tinha de se deslocar a um Hospital para ser administrado o tratamento... a única vantagem era ser mais próximo. Contudo, o desconhecimento da doença era tal que o tempo que demoravam (O que era a doença? O porquê de ter de tomar aquela medicação? Como é que a tinha em sua posse? Como se preparava? Confirmar por telefone com o HGSA...) criava um desgaste físico e emocional e a hemorragia que ninguém via estava a piorar e degradar mais a articulação da Ana...

A irmã de Ana estudou na Escola Superior de Educação do Porto e mais tarde Ana entrou na Faculdade de Farmácia da Universidade do Porto. Para as irmãs e para os pais era uma segurança estar perto do HGSA e juntas.

### 1997

Mais uma cólica renal... mas como vivia perto o HGSA foi rapidamente diagnosticada nas urgências e acompanhada pela equipa de hematologia. Apesar de assistir à “latada” da sua faculdade pela janela do hospital, estava feliz por “estar bem”.

Durante o período da faculdade Ana criou várias amizades que perduram até hoje...

Numa noite de festa, Ana pediu a uma amiga (que entretanto mudou de curso para medicina, e é hoje uma das suas melhores amigas e madrinha do primeiro filho) que a acompanhasse ao HGSA para efetuar um tratamento de urgência porque tinha “dores de cotovelo”... A partir desse dia a amiga de Ana tomou conhecimento da sua doença e passou a ser sua “protetora”, sempre alerta, na faculdade e vida académica!

### 1999

A irmã de Ana quando começou a trabalhar ficou colocada a dar aulas no distrito de Coimbra, em Lousã. Um dia desmaiou no quarto de banho do quarto e felizmente o namorado tinha aparecido naquele momento para lhe fazer uma surpresa... Foi a sorte dela... Como tinha conhecimento da sua doença e como estudante de medicina protegeu-a e orientou da melhor maneira a situação. Ligou logo para o 112 e para os pais.

O tempo que demoram na viagem ( 3 horas até a ambulância estar cheia e seguir para o Hospital de Coimbra), e o tempo que demoraram a administrar o “fator” já no Hospital de Coimbra foi impensável para quem sofre deste síndrome. Aguardou 3 horas no corredor do Hospital, foi questionada sobre a doença por mais de uma dezena de médicos... e nenhum tomava nenhuma atitude. Desesperada perante a inatividade médica, a mãe que já tinha chegado ao Hospital, ligou para o HGSA para estabelecer contacto entre os hematologistas, Dr. Manuel Campos e os médicos do Hospital de Coimbra. Finalmente apareceu uma hematologista para ver o caso, que ficou indignada com o encaminhamento que tinha sido dado ao caso, ou a falta dele... Um quisto no ovário provocou uma hemorragia e o mais grave foi o tempo que se perdeu... Ficou internada 15 dias e em repouso em casa mais 15

dias até que todo o sangue que perdeu para a cavidade abdominal fosse absorvido naturalmente pelo organismo e tivesse total recuperação.

### **2000**

Ana tirou os quatro dentes do siso no HGSA, e correu tudo bem, pois fez tratamento antes com Haemate P® e a equipa médica tinha conhecimento do seu síndrome e experiência com casos de distúrbios hemorrágicos. Nem todos os tratamentos dentários foram efetuados no HGSA, chegou a usar aparelho fixo, e a por um implante em clínicas privadas, mas sempre com médicos previamente informados da sua doença e com acompanhamento profilático de fator indicado pela sua hematologista.

Para Ana é importante saber que o dentista conhece a doença e não bloqueia quando se depara com uma hemorragia anormal que não pára durante o procedimento clínico.

### **2003**

A primeira vez que Ana se afastou de casa, da família e do Porto, foi para ir estudar para Madrid, 4 meses, no programa ERASMUS. Foi uma decisão difícil, mas necessitava de ter mais experiências, mais “vida”! Falou com os seus médicos, que a orientaram. Entrou logo em contacto com o Hospital de La Paz, “serviço de sangue”, para se sentir mais segura. A amiga que partilhou esta experiência com Ana já tinha conhecimento do seu distúrbio e estava informada de como proceder em caso de urgência, o que para Ana e seus pais era uma segurança. Logo nos primeiros dias, Ana teve que ir à urgência para lhe ser administrado o Haemate P®, pois tinha dores no seu cotovelo. Visitaram muitas cidades nos tempos livres e correu tudo bem. Foi a primeira grande prova de vida de Ana longe de casa e criou laços com esta amiga que ficaram para a vida!

### **2006**

Anos mais tarde, estava a passear por

Lisboa com o seu namorado e teve umas dores abdominais fortes... começou por pensar que seriam cólicas intestinais, mas como não passavam e estavam a piorar foi ao HSM. Mesmo num hospital central, com serviço de Hematologia, quem fez a triagem não conhecia a doença nem sabia a gravidade da mesma, o médico encaminhou-a para obstetrícia. Depois de ser vista por um especialista (e vários alunos), este insinuou depreciativamente “tentativa de aborto”, pois via na ecografia intrauterina uma massa que seria sangue... Nesse momento, Ana só pedia que chamassem o hematologista urgentemente pois precisava de tomar “fator” para parar a hemorragia... chamaram, mas antes ainda foi fazer o teste de gravidez... esperou o resultado... que deu negativo. O hematologista quando a viu e tomou conhecimento ficou, como seria de esperar, exaltado por terem demorado tanto tempo a chamá-lo... depois felizmente tudo se encaminhou. Os seus pais entretanto já tinha feito a viagem até Lisboa com o coração nas mãos. Foi-lhe administrado logo “fator” e fizeram vários despistes para saber a origem da hemorragia da Ana. Como Ana tomava a pílula não tinha ovulações e os ovários não apresentavam lesão, descartaram a hipótese de quisto ovárico. Os valores tumorais eram normais, como tal não seria endometriose...

A hemorragia estava controlada e foi-lhe dada a alta depois de assinar o termo de responsabilidade para poder ir para o HGSA. Viajou no carro dos pais para o Porto e os “seus” hematologistas já tinham tratado de tudo. Ficou internada em vigilância até o organismo absorver o sangue da cavidade abdominal. A Ginecologista chamou ao episódio “refluxo retrógrado do período”...

... Não podiam mais por as suas vidas em risco por uma questão de “perda de tempo”...

Aprenderam a administrar a si próprias o Haemate P® e têm sempre quantidades

suficientes de “fator” para atuar o mais rápido possível numa situação hemorrágica grave. Têm o contacto direto da hematologista Dra. Sara Morais que está sempre disponível para qualquer emergência e toma as diligências necessárias para as ajudar.

O facto de ter sempre fator e poder administrá-lo, permitiu a Ana conhecer outras cidades, outros países, outros Continentes! Ana não gosta de planear a viagem, não fala no assunto, só horas antes faz a mala, e só quando chega ao destino é que relaxa. Tem plena consciência que pode ter um acidente, uma lesão grave e ser difícil aceder ao tratamento indicado... mas também sabe que vive momentos de alegria ao sair do seu “casulo”!

#### 2008 / 2009

Tomaram a decisão de ter filhos. Clinicamente foram “autorizadas” pela hematologista, e acompanhadas por uma obstetra específica do HGSA, Dra. Graça Buchner.

A irmã de Ana como tinha quistos hemorrágicos teve períodos em que tomou a pílula sem paragem para evitar novas ovulações até o organismo absorver os quistos. Foi necessário um controlo dos quistos, das hormonas e da ovulação e conseguiu engravidar! No primeiro trimestre e último mês de gravidez fez profilaxia com Haemate P®. A sobrinha de Ana, nasceu às 38 semanas, por cesariana no HGSA. A cesariana foi planeada, a equipa clínica era da médica que acompanhou a gravidez, a médica hematologista deu indicações atempadamente do tratamento a efetuar e duração. Felizmente correu tudo bem.

O marido de Ana, apesar de querer muito ter filhos, nunca a pressionou para engravidar. Nunca quereria por em risco a vida de Ana! Sempre foi e ainda é apologista da adoção. Como o marido de Ana não tem nenhuns

conhecimentos na área da saúde e tinha “receios” fez um estudo de coagulação no HGSA, mas apesar dos resultados dos seus valores de FVW serem normais e não ter historial hemorrágico familiar, os futuros filhos iriam ter DVW. A hematologista de Ana questionou o casal: “E se o vosso filho tiver DVW isso irá influenciar a decisão de o ter?”...Claro que para Ana não... Ana tem a DVW3 e ainda bem que nasceu! As dúvidas e medos do marido foram diluídas pelas palavras de Ana...

Quando Ana engravidou, foi acompanhada pela mesma obstetra da irmã, e sentiu que estavam “todos” mais calmos e menos receosos. No primeiro trimestre fez profilaxia com Haemate P® de acordo com as indicações da hematologista.

No quarto mês de gestação, Ana teve uma dores abdominais fortes... Foi logo para o HGSA e felizmente a gravidez estava a correr bem, mas estava com cálculos renais a percorrer o trato urinário provocando dores, cólicas, hematúria. Não podia tomar “fator” porque poderia formar coágulos no trato urinário e ainda piorava mais o estado clínico. Ficou no Hospital internada uns dias em repouso e observação. Quando lhe deram alta também deram indicação de gravidez de risco. Inocente foi trabalhar... a hematúria aumentou... e só nessa altura explicaram que com gravidez de risco não trabalhava mais até ao final da gravidez! Bebeu muita água e descansou bem... Os cálculos saíram sem mais complicações e guardou-os para posterior análise.

A gravidez evoluiu calmamente! O parto foi planeado para as 39 semanas, para uma cesariana, com a sua obstetra, e sempre acompanhada pela sua hematologista e suas indicações (foram administrados 3 Haemate P® uma hora antes da cesariana, e 3 Haemate P® 24h e 48h depois, e 2 Haemate P® no terceiro dia). Estava calma, feliz e correu tudo bem!

O pós-parto do primeiro filho correu bem para Ana e para a irmã.

E a experiência de ser mãe foi a melhor escolha que fez na vida.

## **2010**

Ana e a irmã foram convidadas para fazerem parte da Associação Portuguesa de Hemofilia e outras Coagulopatias Congénitas (APH). Aceitaram apenas cargos de suplentes, uma vez que a vida pessoal e profissional não lhes permitia deslocações a Lisboa frequentes e a presença e dedicação que seriam inevitavelmente necessárias. Ainda hoje têm todo o gosto em fazer parte da APH pois aproximou-as de outras realidades e de objetivos necessários para lhes garantir um futuro melhor.

## **2011**

Numas férias em Espanha Ana teve dores de garganta fortes e precisou de ser avaliada por um médico, que diagnosticou amigdalite e prescreveu antibiótico. Melhorou ligeiramente, mas voltou a piorar.

Teve tremores toda a viagem de regresso a Portugal, mudou de antibiótico, por aconselhamento do seu cunhado pneumologista, mas não melhorava e a febre fazia picos rápidos.

No HGSA o otorrinolaringologista, perante a história clínica, só observou e achou melhor esperar em casa mais uns dias para fazer efeito a medicação (mais tarde Ana veio a saber que este médico escreveu no relatório que Ana tinha um “rolhão ceroso”... isto é, nem fez um bom diagnóstico, nem se dignou a fazer um relatório fiel à história clínica da doente que viu...)

Ana sentia-se muito mal, e foi pela primeira vez ao HSJ. No HSJ fizeram análises e deu o valor da proteína reativa a 300, encaminharam-na para TAC e verificou-se que tinha um abscesso. Tinha de ser

removido o abscesso pois o estado clínico estava muito grave. Naquele momento seria contraproducente sair do HSJ e entrar novamente na consulta de urgência de otorrino do HGSA. Como o procedimento iria ser invasivo e hemorrágico, contactaram a sua hematologista telefonicamente e colocaram-na em contacto com a colega hematologista do HSJ para esta lhe fornecer informações clínicas de Ana e tomarem a decisão em conjunto relativamente ao procedimento hematológico a tomar. Foi administrado Haemate P® que tinha em sua posse e seguidamente lancetaram o abscesso. Apesar da administração do fator a hemorragia foi muito grave, sangrando bastante durante horas. Como na zona do corte o tampão que começava a formar não tinha consistência suficiente Ana acabava por engoli-lo... esta situação manteve-se durante horas, chegando mesmo a vomitar o sangue que estava a engolir. Nesta altura, as enfermeiras preocupadas com o volume de sangue que viram levaram-na para a urgência. Nesta altura já estava com sintomas de desmaio e iniciaram administração de soro. Fizeram várias tentativas locais para parar a hemorragia e tiveram algum sucesso durante algumas horas. Na manhã seguinte, a hemoglobina já estava a 4, e teve que receber uma transfusão de sangue. Em conversa com a diretora do serviço de otorrinolaringologia Ana pediu que tentasse chegar de alguma forma mais eficaz ao local do corte e tentasse fazer pressão durante algum tempo... só assim iria parar... A médica deu ouvidos a Ana e conseguiram! Durante o período que esteve internada fizeram-lhe o controlo dos níveis de fator von Willebrand (FVW) e fator VIII, abriram um processo clínico no serviço de hematologia e administraram fator Wilate® para manter os níveis de FVW e FVIII estáveis. Fez controlo da infeção com doses elevadas de antibiótico injetável e teve alta passada uma semana.

Em casa mantinha a medicação para a infeção mas oralmente, e tomava ácido  $\Sigma$ -aminocapróico. A recuperação da anemia começou de repente a sangrar. Regressou ao HSJ e informaram que a crosta tinha “caído”, que numa pessoa normal podia originar hemorragia, mas no seu caso era mais grave. Os valores de hemoglobina voltaram para 6, mas decidiram não fazer outra transfusão. A diretora do serviço disse a Ana que iria outra vez tentar parar localmente a hemorragia, mas se não conseguisse Ana teria que ser submetida a uma cirurgia. Felizmente conseguiram parar a hemorragia e Ana ficou “quieta” durante horas sem falar para evitar a qualquer custo uma nova hemorragia. Durante este novo internamento controlaram os valores do FVW e FVIII e administraram concentrado, assim como mantiveram a administração oral de antibiótico. Os valores de hemoglobina foram aumentando lentamente tal como a sua capacidade física. Ficou internada mais uma semana.

Os valores de hemoglobina foram subindo e avaliados semanalmente no HGSA. Ana esteve de baixa médica mais de um mês até estar fisicamente capaz para trabalhar.

### 2012 / 2013

Passados alguns meses Ana teve mais uma cólica renal. Tinha um cálculo renal de maiores dimensões no rim esquerdo, que entretanto ficou “preso” no ureter. Como Ana não podia ser submetida a litotricia para quebrar a pedra, o caso foi entregue ao urologista, Dr. Vítor Cavadas, especialista em intervenções cirúrgicas menos traumáticas. Ana tomou anti-inflamatório, protetor gástrico, e tansulosina, durante uma semana na esperança que o cálculo renal saísse naturalmente, mas como não saiu e estava a começar a provocar hidronefrite e comprometimento do rim, o Dr. Vítor Cavadas decidiu marcar a cirurgia (uretero retroscopia flexível – litotricia

laser - v à esquerda - litíase ureteral esquerda). A hematologista, Dra. Sara Morais esteve sempre presente e tomou as medidas necessárias para controlar o risco hemorrágico. Foram administrados 3 Haemate P® antes da cirurgia. Tanto a cirurgia (com anestesia geral) como a recuperação correram muito bem.

Como a sobrinha mais velha de Ana tinha que se submeter a uma pequena cirurgia, de duas hérnias inguinais, tinham que saber se ela tinha DVW e quais os procedimentos hematológicos a ter. Realizaram os exames de despiste da DVW e que deram valores indicativos de “DVW ligeira”. Ela tomou desmopressina antes da cirurgia para elevar os níveis de FVW e evitar deficiente hemostasia na cirurgia e pós-cirurgia. Correu tudo bem!

A irmã de Ana planeou a gravidez do segundo filho. Foi acompanhada pela mesma obstetra, Dra. Graça Buchner, na Maternidade Júlio Dinis. Teve uma gravidez tranquila, com profilaxia com Haemate P® no primeiro trimestres e último mês de gravidez. Os critérios para o parto mudaram e a primeira opção seria para parto normal, mas no dia em que surgiram as dores, às 39 semanas, a equipa médica da urgência decidiu fazer cesariana. Mesmo com a administração de Haemate P® antes da cesariana, a equipa médica referiu que se tinha deparado com uma hemorragia maior que o normal.

No pós-parto manifestou reação alérgica ao tratamento com Haemate P®. Como teve grandes perdas de sangue no parto, foi administrado ferro intravenoso e inevitavelmente uma transfusão. A recuperação deste parto foi complicada, pois também teve hemorragias a nível do aparelho gastrointestinal, manifestadas com sangue nas fezes. Fez vários exames (endoscopia, colonoscopia, cápsula) para

saber a origem das hemorragias, enquanto era medicada com ferro, Haemate P® e anti-histamínico. Diagnosticaram hemorragias intestinais espontâneas devido ao síndrome em conjunto com questões hormonais. Fez tratamento hormonal e ao fim de um ano e meio é que o seu estado clínico melhorou.

#### 2014

A Ana e o marido desejavam muito ter mais um filho. Desta vez, Ana demorou mais tempo a engravidar. Depois de parar a pílula começou a ter na altura das ovulações dores abdominais fortes. No caso de Ana, a saída do óvulo do ovário provocava uma hemorragia maior que o normal para a cavidade abdominal, portanto, na altura da ovulação tinha que ter repouso e tomar fator para evitar hemorragia grave. Tudo isto dificultava a fecundação e ao fim de alguns meses, foi encaminhada pela hematologista para uma ginecologista especialista em infertilidade e casos especiais ginecológicos. O resultado das primeiras análises deu valores de prolactina altos e prescreveram parlodel para baixar estes valores, que poderiam ser a causa de dificuldade em engravidar. Ana iniciou a medicação e passados dois dias sentiu-se mal, com palpitações, enjoos e sintomas de desmaio. Foi consultar a sua médica de família, pois pensou tratar-se de um estado de ansiedade devido a estar a suspender o seu trabalho por falta de pagamento pela entidade patronal... A médica tomou conhecimento da situação profissional pela qual Ana estava a passar e como um dos efeitos secundários do parlodel são enjoos, tudo junto tinha provocado o seu estado. Passou um atestado médico a Ana para ela não ter que passar por momentos de tanta ansiedade no trabalho.

Quando se afastou de todo o *stress* pelo qual estava a passar na farmácia é que se lembrou que a menstruação já lhe devia ter vindo... Afinal Ana já estava grávida!

Foi seguida pela mesma obstetra da

primeira gravidez, Dra. Graça Buchner, na Maternidade Júlio Dinis.

Como no primeiro trimestre de gravidez Ana tinha episódios recorrentes de hemorragia no seu cotovelo direito o tratamento com Haemate P®, foi servindo também para profilaxia da gravidez.

Novamente aos 4 meses de gravidez Ana teve cólicas, que experiente neste tipo de dor achou serem renais e dirigiu-se para o HGSA. Mais uma vez numa situação de urgência Ana estava à espera do urologista e sem ter a certeza do diagnóstico. A mãe de Ana mais uma vez contacta diretamente a Dra. Sara para saber como orientar a situação. Como era fim de semana dirigiu-se ao serviço de hematologia e falou com a hematologista de serviço. Num caso como o de Ana à espera sem ter um diagnóstico pode ser de alto risco... e grávida ainda mais! Felizmente a hematologista ligou para o urologista que iria iniciar uma cirurgia e só veria Ana dali a uma hora... administraram logo analgésicos fortes e encaminharam para ecografia... O processo seguiu normalmente mas o empurrão da hematologista e a segurança para Ana por saber que tinha ali alguém em alerta para qualquer situação que pudesse acontecer foram muito importantes. O bebé estava bem e felizmente os cálculos que tinha desta vez no rim direito saíram durante esse fim de semana em casa. Entretanto foi novamente à urgência com dores, e na ecografia o médico verificou que como o bebé tinha decidido ficar transverso e como rim de Ana ainda estava inflamado esta tinha dores. Quando o bebé ficou outra vez de cabeça para baixo o estado físico de Ana voltou a restabelecer-se e as dores passaram. Durante todo este processo Ana não teve infeção urinária nem hematúria o que foi muito bom.

Quando Ana foi informada que não teria um parto programado, que não seria a sua obstetra a acompanhar o parto, ficou muito confusa e insegura. O seu estado clínico era o mesmo da primeira gravidez, mas os

critérios para o parto tinham mudado. Nas consultas de hematologia de acompanhamento da gravidez verificaram os valores de TTP (65,3s) às 36 semanas de gravidez, e deram as indicações para o parto: 3 Haemate P® antes 1h do parto, se normal 2 Haemate P® 24h depois, se cesariana 2 Haemate P® 12h e 24h depois, reavaliar depois.

A obstetra só podia indicar cesariana a partir das 40 semanas, e infelizmente Ana teve contrações 3 dias antes. Esteve internada com contrações um dia e meio, sem entrar em trabalho de parto. Como não podiam induzir o parto, por já ter tido uma cesariana, como tinha marcada cesariana para as 40 semanas, como ninguém queria assumir o parto... fizeram Ana esperar... O bebé estava bem, mas o desgaste muscular de Ana foi muito grande. No dia que fez 40 semanas, não tinha dilatação, fazendo crer que procederiam à cesariana. Passada uma hora já tinha dilatação de “3 dedos”, e a médica de urgência decidiu avançar para parto normal. Ao fim de um dia, como não tinha dilatado mais de “4 dedos” decidiram fazer a cesariana. Como é contra indicado epidural na DVW3, todo este processo foi acompanhado pelas anestesistas com analgesia “ligeira” e no parto anestesia geral.

Foram administrados 3 Haemate P® imediatamente antes da cesariana, mas mesmo assim a obstetra deparou-se com uma hemostase muito difícil.

Apesar de toda a inércia e receio perante o caso, Ana sentiu que tinha o apoio e atenção de toda a equipa clínica.

Efetuaram a administração profilática de 2 Haemate P® nos três dias seguintes ao parto para evitar complicações hemorrágicas graves no pós-parto.

Correu tudo bem hemostaticamente, mas ao fim de dez meses ainda sente dores musculares nos membros inferiores...

Ana foi submetida a um *stress* psicológico e físico inesquecíveis e desnecessários.

Em junho de 2014, Ana e a irmã participaram na mesa redonda sobre “Fator e Doença de von Willebrand: questões clínicas atuais”, organizada pelo Consórcio Europeu da Hemofilia, em Bruxelas, como representantes da Associação Portuguesa de Hemofilia e outras coagulopatias congénitas (APH). As diferentes realidades europeias de diagnóstico e tratamento da DVW; as novas investigações ao nível do tratamento, da profilaxia e de inibidores; a partilha de informações e experiências, com os diversos participantes, que ultrapassou os espaços da mesa redonda, enriqueceram-nas, abrindo novas perspetivas, enquanto portadoras de uma doença rara, DVW3 e enquanto cidadãs do mundo.

Em novembro de 2014, a irmã de Ana participou no 1º Congresso Nacional de Hemofilia em Portugal, organizado pela APH, sendo oradora num *workshop* sobre “Distúrbios hemorrágicos nas mulheres”. Foi uma experiência enriquecedora tanto para ela como para as mulheres com distúrbios hemorrágicos que participaram.

No decorrer do ano 2014 o filho mais velho de Ana, com 5 anos, fez um estudo de coagulação e despiste para a DVW. Apesar do menino não ter manifestações hemorrágicas relevantes, como seria de prever, os valores confirmaram que ele tem “DVW ligeira”. Este resultado é importante para saber que, numa situação de risco hemorrágico grave, ele terá um tempo de hemorragia maior, e terá que ter acompanhamento de um hematologista.

O seu dia a dia, até agora, é igual ao dos amigos. Tem hematomas provocados por choques físicos (a jogar futebol, a andar de bicicleta, a “lutar” com os amigos). Já teve de tratar duas cáries no dentista e não manifestou nenhuma hemorragia anormal.

Felizmente ainda não surgiu nenhuma situação grave hemorrágica, mas estão bem informados para o procedimento a tomar quando for necessário.

2015

A APH tem feito esforços no sentido de melhorar: os conhecimentos da comunidade sobre a hemofilia e outras coagulopatias congénitas, como a DVW3; a qualidade de vida dos doentes tentando assegurar melhores tratamentos e cuidados de saúde. Neste sentido vários objetivos já foram alcançados, mas muito ainda há para fazer! A revista trimestral da APH publica diversos temas relevantes para informar a comunidade, nomeadamente, notícias recentes como:

- “O cartão da pessoa com Doença Rara (CPDR) estar operacional em termos de software e de completa disponibilização ao portador da doença rara (norma 08/2014 da Direção Geral de Saúde). Para os doentes com doenças raras, como a DVW3, este cartão, em princípio, vai:
- assegurar que nas situações de urgência e/ ou emergência, os profissionais de saúde tenham acesso à informação relevante da pessoa com doença rara e à especificidade da situação clínica, permitindo um melhor atendimento ao doente;
- melhorar a continuidade de cuidados, assegurando que a informação clínica relevante da pessoa com doença rara esteja na posse do doente, num formato acessível e que o acompanha nos diferentes níveis de cuidado de saúde;
- facilitar o encaminhamento apropriado e rápido para a unidade de saúde que assegure, efetivamente, os cuidados de saúde adequados ao doente.”

- “Em Portugal os 5 principais hospitais (St. António e S. João no Porto, CHUC em Coimbra, St. Maria e S. José em Lisboa) receberam a distinção de Centro de Tratamento compreensivo de referência da European Haemophilia Network (EUHA-

NET), no entanto em Portugal não existe a legislação que suporta estes centros como de referência, ou seja com equipas multidisciplinares e com critérios bastante apertados em termos de conformidades. Nem todos os hospitais têm o mesmo tipo de tratamento, o que é grave, pois os 5 principais hospitais são reconhecidos como centros de referência a nível europeu, mas se um doente do espaço europeu se deslocar a um destes centros, pode não existir o tipo de tratamento que efetua e ministrar-lhe outro pode acarretar riscos.”

- “Em caso de acidente o INEM deve transportar um doente para o hospital mais próximo. Não existe regulamentação no que se refere à pessoa com DVW3, ou seja, se um doente com DVW3 que necessite em caso de acidente de ministrar de forma o mais célere possível o tratamento para conseguir controlar a hemorragia é encaminhado para o Centro Hospitalar mais próximo, sendo que este Hospital pode não ter tratamento para a DVW3, o que acarreta que o risco de vida acresce de forma exponencial. Ou seja, estes doentes deveriam ser encaminhados imediatamente para o “Centro de Referência” com tratamento para a DVW3 mais próximo, não permitindo que passem horas até o tratamento ser administrado, o que pode significar tão simplesmente a diferença entre a vida e a morte.”

Ana esteve presente no 1º Encontro de Mulheres com Distúrbios Hemorrágicos da APH, onde se abordaram temas sobre os diversos distúrbios hemorrágicos evidenciando as manifestações clínicas nas mulheres e respetiva gestão. O encontro também serviu para partilhar experiências de vida sobre a forma como a doença afectava cada uma e as suas famílias.

Felizmente após uma fase, que se arrastou até meados deste ano e que levou a alguns ajustes

práticos relacionados com a requisição, emissão e processo inerente ao mesmo, o CPDR parece estar finalmente operacional em termos de software e de completa disponibilização ao portador da doença rara (norma 08/2014 da Direção Geral de Saúde). Para os doentes com doenças raras, como a DVW3, este cartão, em princípio, vai:

- Assegurar que nas situações de urgência e/ ou emergência, os profissionais de saúde tenham acesso à informação relevante da pessoa com doença rara e à especificidade da situação clínica, permitindo um melhor atendimento ao doente;
- Melhorar a continuidade de cuidados, assegurando que a informação clínica relevante da pessoa com doença rara esteja na posse do doente, num formato acessível e que o acompanha nos diferentes níveis de cuidado de saúde;
- Facilitar o encaminhamento apropriado e rápido para a unidade de saúde que assegure, efetivamente, os cuidados de saúde adequados ao doente.

Em Portugal os 5 principais hospitais (St. António e S. João no Porto, CHUC em Coimbra, St. Maria e S. José em Lisboa) receberam a distinção de Centro de Tratamento compreensivo de referência da *European Haemophilia Network* (EUHA-NET), no entanto em Portugal não existe a legislação que suporta estes centros como de referência, ou seja com equipas multidisciplinares e com critérios bastante apertados em termos de conformidades. Nem todos os hospitais têm o mesmo tipo de tratamento, o que é grave, pois os 5 principais hospitais são reconhecidos como centros de referência a nível europeu, mas se um doente do espaço europeu se deslocar a um destes centros, pode não existir o tipo de tratamento que efetua e ministrar-lhe outro pode acarretar riscos.

Em caso de acidente o INEM deve transportar um doente para o hospital mais

próximo. Não existe regulamentação no que se refere à pessoa com DVW3, ou seja, se um doente com DVW3 que necessite em caso de acidente de ministrar de forma o mais célere possível o tratamento para conseguir controlar a hemorragia é encaminhado para o Centro Hospitalar mais próximo, sendo que este Hospital pode não ter tratamento para a DVW3, o que acarreta que o risco de vida acresce de forma exponencial. Ou seja, deveria existir uma “via verde” para estes doentes serem encaminhados para o “Centro de Referência” com tratamento para a DVW3 mais próximo, de imediato e não permitir que passem horas até o tratamento ser administrado, o que pode significar tão simplesmente a diferença entre a vida e a morte. Como a hemartrose que Ana tem no cotovelo direito neste último ano começou a manifestar mais recidivas recorrentes, a hematologista e ortopedista propuseram a Ana voltar a fazer uma infiltração com rifampicina no cotovelo, para reduzir a membrana sinovial e ajudar a reduzir as hemorragias na articulação (Ana já tinha recebido uma primeira infiltração com rifampicina há uns quinze anos). Apesar do tratamento, Ana nestes últimos dois meses tem tido hemorragias quase de 15 em 15 dias, sem motivo aparente, o que limita o seu dia a dia, pois além das dores os movimentos ficam limitados e não pode fazer as tarefas diárias necessárias. Psicologicamente perturba bastante Ana ter de estar dependente de outras pessoas nestas alturas e fazem-na pensar no futuro. Como todo o organismo de Ana anda alterado por vários motivos: desemprego; parto com muitas horas (44h) de contrações que afetaram os músculos nos membros inferiores, e ainda hoje, apesar de massagens, ginástica e medicação, não deixam de estar num “estado de contração” permanente; incapacidade física iminente pela hemartrose do cotovelo, que a impede de cuidar dos filhos como desejaria; a preocupação por questões físicas de não

poder ter qualquer tipo de emprego... Ana não está a passar por uma boa fase física nem psíquica... mas a família e os amigos estão ao seu lado para a ajudar a ultrapassar esta fase menos boa e a reencontrar o seu sorriso e gargalhadas contagiantes! Perante este testemunho, Ana refletiu sobre a sua vida até hoje, e apesar de ter a DVW3, que é rara e grave, conseguiu reunir o fundamental numa vida: uns pais

maravilhosos, uma irmã companheira, dois filhos lindos, um marido paciente, dois sobrinhos lindos, um cunhado atencioso, uma família presente e unida, bons amigos.

PS. Ana gostava que se inventasse um chip para, numa situação de inconsciência, ser identificada e saber-se logo que tem DVW3 e quais os procedimentos necessários para garantir a melhor gestão da sua vida.