

Doença de Batten, o tempo faz diferença!

**TEMPO
PARA ELES**
PELA CONSCIENTIZAÇÃO DE BATTEN/CLN

A campanha “Tempo para eles” tem por objetivo conscientizar a população sobre a importância do diagnóstico precoce da **lipofuscinese ceróide neural (LCN)**, também chamada de doença de Batten. A iniciativa marca o **Dia Internacional de Conscientização da Doença de Batten** (9 de junho) e visa disseminar informações a respeito da patologia que tem sido detectada em cerca de **1 a cada 200.000 nascidos vivos mundialmente**.¹

A doença de Batten é considerada uma condição **ultrarrara, herdada geneticamente**, causada pelo acúmulo de resíduos nas células do sistema nervoso central, criando efeitos **neurodegenerativos**. Há 14 tipos diferentes de CLNs, entre eles a CLN tipo 2 (CLN2), que ocorre em decorrência da deficiência da enzima lisossomal tripeptidil-peptidase 1 (TPP1) e **acomete crianças nos primeiros anos de vida, levando a um quadro progressivo da doença**.²

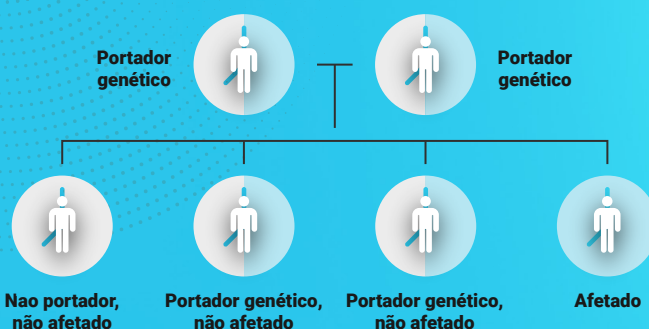
MAS VOCÊ CONHECE OS PRINCIPAIS SINAIS E SINTOMAS DA DOENÇA DE BATTEN?

Os sintomas são diferentes em cada faixa etária³:



A DOENÇA DE BATTEN É TRANSMITIDA DOS PAIS PARA OS FILHOS QUANDO AMBOS PROGENITORES TÊM MUTAÇÕES (VARIANTES) NO GENE DA ENZIMA TPP1.

Para o filho ter a doença, é preciso receber essas variantes tanto do pai como da mãe. Assim, os pais são só portadores e não manifestam a doença e os filhos(as) que recebem as variantes de ambos progenitores serão afetados.



DIAGNOSTICANDO A DOENÇA DE BATTEN

Em caso de suspeita de CLN2, um neurologista infantil deverá ser consultado. O especialista deverá realizar a pesquisa genética para verificar se há mutações no gene da TPP1 e analisar a manifestação de sintomas. O diagnóstico precoce da condição proporciona uma melhor qualidade de vida aos pacientes.

¹ Williams RE. NCL Incidence and Prevalence Data. In: Mole SE, Williams RE and Goebel HH, eds. The Neuronal Ceroid Lipofuscinoses (Batten Disease). Oxford: Oxford University Press; 2011: 361-5.

² Mole SE and Cotman SL. Genetics of the neuronal ceroid lipofuscinoses (Batten disease). Biochim Biophys Acta. 2015;1852(10 Pt B): 2237-41

³ Williams RE, Adams HR, Blohm M, et al. Management strategies for CLN2 Disease. Ped Neurol. 2017

SAIBA MAIS EM

WWW.BATTENDAY.COM