

# A complexidade das Doenças Raras

Por Leonardo Dias

As doenças raras, como o próprio nome diz, são doenças pouco frequentes. Segundo a Organização Mundial da Saúde (OMS), atinge até 65 pessoas a cada 100 mil habitantes. Segundo a Eurordis, afeta em torno de 6 à 8% de uma população. Atualmente, existem cerca de 8 mil tipos de doenças raras e cerca de 13 milhões de pessoas no Brasil convivem com elas.

Além disso, são consideradas crônicas e podem levar à morte. Devido à sua baixa frequência, muitas vezes são incuráveis e, com pouco preparo dos profissionais, pois estão acostumados à situações mais frequentes. O último dia de fevereiro, é o Dia Mundial das Doenças Raras, que visa chamar a atenção para essas questões que afetam tantos indivíduos.

A Revista Nursing trouxe diversos profissionais especialistas no assunto para tirar dúvidas e ressaltar a importância de campanhas como o Fevereiro Roxo. O primeiro que falou conosco foi o Dr. Eduardo Estephan, neurologista do grupo de doenças neuromusculares do hospital das Clínicas e do hospital Sirio Libanes:

**Revista Nursing: Qual a mais grave dessas doenças?**

**Eduardo Estephan**

Há muitas doenças raras, especula-se que são de 6 à 7 mil tipos diferentes de doença, por isso, é muito difícil dizer qual é a doença mais grave dentre elas. Têm doenças que são mais leves, que nem alteram as chances de mortalidade, ou seja, ao longo da vida, ela mantém o nível de mortalidade igual ao de quem não tem doenças, e tem doenças mais graves que levam a pessoa à óbito logo no nascimento, logo depois dos primeiros meses de vida. Mas de fato, pela ampla gama de doenças, fica difícil estipular qual doença

é a mais grave.

**Revista Nursing: Quais são os sintomas?**

**Eduardo Estephan:**

Fica difícil falar quais são os sintomas específicos justamente pois são de 6 à 7 mil tipos de doença, e este tipo de doença pode afetar os mais diversos órgãos e tecidos, então existem doenças em ossos, neurológicas, cardíacas, e cada uma vai ter um sintoma específico do local que está acometido. O que geralmente acontece, é que esses sintomas não são explicados na primeira investigação que se faz, não se consegue achar a explicação com as doenças mais comuns que a gente conhece, então é aí que se começa a suspeitar de uma doença rara.

**Revista Nursing: Como é o tratamento?**

**Eduardo Estephan:**

A maioria das doenças raras hoje em dia não tem muito tratamento, são doenças que existem em poucas pessoas, então é difícil fazer o estudo, e também há pouco interesse em se fazer um remédio específico para uma doença rara, mas em outros casos, a situação é outra, principalmente em casos genéticos, onde têm surgido tratamento, o problema é que esse tratamento tem sido caro, porque terapia gênica ou medicamentos que atuam na função de genes ou RNA são muito caros.

Ainda sobre as doenças, a Dr<sup>a</sup> Ana Carolina Cerqueira Salzano, enfermeira referência do Hospital Nove de Julho da unidade de Doenças Raras e das Imunidades, complementou as informações:



**Eduardo Estephan**

Professor de Neurologia da Faculdade de Medicina Santa Marcelina (FASM); coordenador do Ambulatório de neurogenética do Hospital de Base de São José do Rio Preto; neurologista do grupo de doenças neuromusculares do hospital das Clínicas e do hospital Sirio Libanes.



**Ana Carolina Cerqueira Salzano**

Enfermeira referência do Hospital Nove de Julho da unidade de Doenças Raras e das Imunidades. Possui graduação em Enfermagem pela Escola Paulista de Enfermagem (EPE - UNIFESP), pós-graduação em Enfermagem Terapia Intensiva pela Faculdade Israelita de Ciências da Saúde e cursando MBA de gestão em saúde.

**Revista Nursing: Qual a mais grave dessas doenças?**

**Ana Carolina Cerqueira Salzano**

Dentre as doenças raras e dá imunidade a única que é considerada uma emergência médica é a síndrome de imunodeficiência grave, que se não tratada com transplante de medula óssea rapidamente levam ao óbito. Em geral, todas são de alta complexidade e graves.

**Revista Nursing: Quais são os sintomas de doenças raras?**

**Ana Carolina Cerqueira Salzano**

Essas patologias são caracterizadas por uma ampla diversidade de sinais e sintomas, que variam de doença para doença, assim como de pessoa para pessoa afetada pela mesma condição. Algumas manifestações relativamente frequentes, como febre, dor abdominal, podem simular doenças comuns, o que dificulta o seu diagnóstico.

**Revista Nursing: Como esses pacientes têm acesso ao tratamento?**

**Ana Carolina Cerqueira Salzano**

Foi instituído pelo Ministério da Saúde, a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras em 2014, foi aprovado diretrizes de atenção aos portadores de doenças raras no âmbito do SUS. Atualmente, temos no país, estabelecimentos públicos e privados habilitados e especializados para atendimento em Doenças Raras.

A plataforma Raras com Ciência leva informação em vídeo de forma gratuita para pacientes de doenças, familiares e cuidadores. São mais de 100 palestras disponíveis que a audiência pode escolher e assistir. Surgiu de uma iniciativa da Execution Health em conjunto com a ABRASTA – Associação Brasileira de Talassemia, que em 2019, decidiram criar

uma plataforma online para aumentar o conhecimento sobre doenças raras e melhorar a jornada dos pacientes e seus familiares. Foram mais de 2 anos de estudo e desenvolvimento até chegar ao projeto atual. Anete Ortiz, que é gerente executiva da Execution Health e gestora da do Raras Com Ciência, apresentou a plataforma:

**Revista Nursing: Como surgiu o Raras com Ciência?**

**Anete Ortiz:**

São muitas as necessidades dos pacientes de doenças raras e informação clara e confiável é uma delas. Estima-se que cerca de 13 milhões de brasileiros sejam portadores de algum tipo de doença rara. Mas o diagnóstico e acesso ao tratamento ainda é muito reduzido, até por falta de informação.

**Revista Nursing: Como a plataforma funciona?**

**Anete Ortiz:**

É bem fácil. Basta se inscrever. Com isso, a audiência têm acesso a todo o conteúdo que quiser no dia e quando puder. Pode ser acessado por PCs ou celulares.

**Revista Nursing: Quais outras ações fazem para levar informações sobre as doenças raras?**

**Anete Ortiz:**

O DNA do Raras Com Ciência é levar informação sobre doenças raras numa plataforma que funciona como um hub de informações sobre essas enfermidades em parceria com associações de pacientes e instituições que atuam na área. Temos conteúdos sobre diversas patologias e temas transversais com dicas e cuidados para todos os pacientes e cuidadores como: O que são doenças raras; quando pensar que o diagnóstico pode ser uma



Anete Ortiz

Gerente executiva da Execution Health e como gestora da plataforma Raras Com Ciência. É Relações Públicas formada pela Cásper e pós-graduada pela ESPM. É voluntária no RT de saúde do GIFE e do Movimento Todos Juntos Contra o Câncer.



Geisa Luz

Pós-Doutora em Saúde Pública; Enfermeira; Professora; Palestrante; Contribui com profissionais e empresas na inclusão de pessoas com doenças raras; Conselheira Fiscal na Sociedade Brasileira de Enfermagem em Genética e Genômica e Consultora Científica na Associação dos Familiares, Amigos e Portadores de Doenças Graves (AFAG).

doença rara; Alimentação e suporte Nutricional, Associações de pacientes e seus serviços; direitos dos pacientes; apoio emocional; hereditariedade e muito mais.

Por fim, a Dr<sup>a</sup>. Geisa Luz, é enfermeira e contribui com profissionais e empresas na inclusão de pessoas com doenças raras. Muito de seu trabalho, é concentrado nas redes sociais, através do Instagram (@geisaluz\_), ela enalteceu o trabalho da enfermagem e nos explicou o Fevereiro Roxo:

**Revista Nursing: Qual o papel da enfermagem no tratamento desses pacientes?**

**Geisa Luz:**

A Enfermagem tem um papel fundamental no cuidado do paciente com doença rara. Não somente porque é o profissional estratégico e talvez até o mais próximo do paciente e da família para identificar ou levantar algumas informações necessárias para auxiliar em um diagnóstico precoce.

Os profissionais da enfermagem na área da pediatria, precisam ser capacitados para identificação precoce de crianças com doenças raras. Depois, durante o pré-natal, a orientação é, principalmente com o teste do pezinho, que um exame biológico, de coleta de sangue de algumas gotinhas do pé do bebe, onde ali é feita uma análise para analisar algumas doenças raras.

Além disso, a Enfermagem deve servir de apoio para o planejamento de cuidado da família do paciente. Isso podemos observar e identificar as necessidades nas áreas como a oncogenética, em cânceres raros, como também outras doenças crônicas, onde se tem uma questão genômica interessante de análise.

**Revista Nursing: Como trabalha para levar informação sobre as doenças raras?**

“

Fevereiro é um mês raro, um mês especial e único, diante os demais 11 meses do ano, uma vez que ele têm um número menor de dias em relação aos demais, e a cada 4 anos, têm um dia a mais, que é o dia 29. Por essa razão, fevereiro é considerado um mês raro, um mês incomum, e trazendo esse olhar para a realidade dessas doenças.

”

**Geisa Luz:**

Meu trabalho de divulgação dessas doenças para as pessoas começou há 18 anos, primeiramente, por meio da pesquisa, durante a graduação, identifiquei essa lacuna por meio de uma amiga, que teve uma experiência negativa no diagnóstico do seu filho com fibrose cística, e desde então, validei isso na minha experiência acadêmica, com meus professores, com meus colegas, identifiquei que este é um conhecimento que ninguém tinha.

Na pandemia, comecei a usar as redes sociais para isso, primeiramente plataforma profissional LinkedIn, então comecei a trazer esse tema à tona, uma vez que entendo que são 13 milhões de pessoas com doenças raras no Brasil, então essas pessoas estão no mercado de trabalho de alguma forma.

Esse é o meu principal propósito: Levar informação sobre doenças raras em diversos cenários, seja da saúde, que é importante, mas também fora dele, como os espaços sociais, como Universidades, escolas, empresas.

**Revista Nursing: Qual a importância do Fevereiro Roxo e qual o motivo de sua existência?**

**Geisa Luz:**

Fevereiro é um mês raro, um mês especial e único, diante os demais 11 meses do ano, uma vez que ele têm um número menor de dias em relação aos demais, e a cada 4 anos, têm um dia a mais, que é o dia 29. Por essa razão, fevereiro é considerado um mês raro, um mês incomum, e trazendo esse olhar para a realidade dessas doenças. Então, essa ideia surgiu na Europa, por movimento de famílias e associações, que identificaram a necessidade de ter um dia internacional para trazer visibilidade à 300 milhões de pessoas com doenças raras no mundo. Seguimos esse calendário, que é uma ação internacional, e a cada ano tem um tema, neste ano de 2022, o tema do dia Mundial das doenças raras é “mostre suas cores”.